

Hermanos de
San Juan de Dios
Barcelona

Año 42. Segunda época. Octubre - Noviembre - Diciembre 1990
Número 218. Volumen XXII

CONSEJO DE REDACCIÓN

Director

MIGUEL MARTÍN

Redactores

MARIANO GALVE
JOAQUÍN PLAZA
CALIXTO PLUMED
FRANCISCO SOLA

Administración

BENJAMÍN PAMPLONA

Secretaría de Dirección

LOURDES COLL
EDUARDO GARCÍA

CONSEJO ASESOR

FRANCISCO ABEL
FELIPE ALÁEZ
M.ª CARMEN ALARCÓN
MIGUEL A. ASENJO
MANUEL CEBEIRO
ESPERANZA CACHÓN
ÁNGEL CALVO
JESÚS CONDE
RUDESINDO DELGADO
JOAQUÍN ERRA
FRANCISCO DE LLANOS
PILAR MALLA
JAVIER OBIS
JOSÉ A. PAGOLA

DIRECCIÓN

Curia Provincial
Hermanos de San Juan de Dios
Carretera Esplugas s/n
Teléfono 203 40 00
08034 Barcelona

Publicación autorizada por el Ministerio
de Sanidad como Soporte Válido. Ref.
SVR n.º 401.

ISSN 0211-8268
Depósito Legal: B. 2998-61
EGS - Rosario, 2 - Barcelona

Sumario

1	EDITORIAL	264
2	DIAGNÓSTICO PRENATAL. REALIDAD Y ESPERANZA	266
	Francesc Abel, S.J.	

I ASPECTOS CIENTÍFICOS

I-1	Diagnóstico prenatal: un concepto en evolución	268
	J. M. Carrera	
I-2	Consejo genético y diagnóstico prenatal	273
	Peter S. Harper, MA, FRCP	
I-3	Diagnóstico prenatal de trastornos genéticos comunes. Se va extendiendo rápidamente	280
	M. d'A. Crawford	
I-4	El diagnóstico prenatal de las enfermedades hereditarias	286
	Arnold Munnich, Stanislas Lyonnet y Marie-Louise Briard	
I-5	Diagnóstico prenatal y neonatología	288
	Vicente Molina	
I-6	Métodos actuales para la selección previa de sexo	291
	R. J. Levin	

II ASPECTOS PSICOLÓGICOS

II-1	Aspectos psicológicos del diagnóstico prenatal	293
	Caterina Munar	
II-2	Cómo se llega a tomar decisiones: médico y paciente	294
	Stephen A. Eraker, M.D., M.P.H.; Peter Politser, M.D., Ph.D.	

(Continúa en página siguiente)

Sumario (Continuación)

II-3 Interpretación subjetiva por parte del paciente de los riesgos consiguientes al asesoramiento genético J. H. Pearn	300
II-4 Desarrollos psicológicos en el campo del asesoramiento genético S. Kessler y H. Kessler	304
II-5 Comunicando riesgos genéticos Dorothy C. Wertz y John C. Fletcher	309

III ASPECTOS ÉTICO-MORALES

III-1 Problemas éticos del diagnóstico y terapéutica prenatal Enrico Chiavacci	315
III-2 Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos Comité de Ética. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona	317
III-3 Diagnóstico prenatal y aborto selectivo. Reflexión ética Patrick Verspieren	319
III-4 Una sociedad cada vez más intolerante a la minusvalía Edouard Boné	325
III-5 La ética de la selección de sexo Jack Mahoney	329
III-6 Dignidad de la persona y estatuto del embrión humano Manuel Cuyás, S.J.	334

IV ASPECTOS JURÍDICOS

IV-1 El diagnóstico antenatal y sus implicaciones jurídico-penales Carlos María Romero Casabona	339
IV-2 Auto de la Audiencia de Barcelona sobre la selección de sexo	352

V DOCUMENTACIÓN

V-1 Principios directivos sobre temas éticos, sociales y legales en el diagnóstico prenatal Tabitha M. Powledge, M.S. y John Fletcher, Ph. D.	355
V-2 Consideraciones sobre los problemas planteados por el diagnóstico prenatal y perinatal Documento del Comité Consultivo Nacional Francés de Ética	359
V-3 ¿Es moralmente lícito el diagnóstico prenatal? Congregación para la Doctrina de la Fe	361
V-4 Grupo de trabajo sobre cribado genético del comité <i>ad hoc</i> de expertos sobre el progreso de las ciencias biomédicas (CAHBI-GT-GS) Consejo de Europa	362
VI BIBLIOGRAFÍA	370

LABOR HOSPITALARIA y el INSTITUTO BORJA DE BIOÉTICA

agradecen a los autores y a las publicaciones respectivas el permiso concedido para la publicación de los siguientes artículos:

- Diagnóstico prenatal: Un concepto en evolución, **J. M. Carrera**; En: **J. M. Carrera et al. DIAGNÓSTICO PRENATAL. Genética. Ecografía. Bioquímica. Medicina fetal.** Barcelona: Salvat Editores, S.A., 1987, pp. 3-9.
- Genetic counselling and prenatal diagnosis, **Peter S. Harper**; **BRITISH MEDICAL BULLETIN**, 1983; 39:302-9.
- Diagnóstico prenatal de trastornos genéticos comunes. Se va extendiendo rápidamente, **M. d'A. Crawford**; **BRITISH MEDICAL JOURNAL** (ed. española) 1988; 3(11):22-8.
- Le Diagnostic Prenatal des Maladies Hereditaires, **Arnold Munnich, Stanislas Lyonnet, Marie-Louise Briard**; **RECHERCHE ET SANTÉ**, 1989; 40:4-8.
- Diagnóstico prenatal y neonatología, **Vicente Molina**.
- Métodos actuales para la selección previa de sexo, **R. J. Levin**; **BOLETÍN MÉDICO DE IPPF**, 1982; 16(1):1-3.
- Aspectos psicológicos del diagnóstico prenatal, **Caterina Munar**.
- How Decisions are Reached: Physician and Patient, **Stephen A. Eraker, Peter Politser**; **ANNALS OF INTERNAL MEDICINE**, 1982; 97:262-8.
- Patients' Subjective Interpretation of Risks Offered in Genetic Counselling, **J. H. Pearn**; **JOURNAL OF MEDICAL GENETICS**, 1973; 10(2):129-34.
- Psychosocial Developments in the Field of Genetic Counselling, **S. Kessler, H. Kessler**; En: **E. K. Hicks, J. M. Berg (eds): THE GENETICS OF MENTAL RETARDATION.** Dordrecht: Kluwer Academic Publishers, 1988, pp. 189-99.
- Communicating Genetic Risks, **Dorothy C. Wertz, John C. Fletcher**; **SCIENCE, TECHNOLOGY, & HUMAN VALUES**, 1987; 12(3 & 4):60-6.
- Problemi etici della diagnosi e terapia prenatali, **Enrico Chiavacci**; **RASSEGNA DI TEOLOGIA**, 1986; 27:431-5.
- Diagnóstico prenatal y aborto selectivo. Reflexión ética, **Patrick Verspieren**; En: **Francesc Abel, Edouard Boné, John C. Harvey (eds)-FIUC: LA VIDA HUMANA. ORIGEN Y DESARROLLO: REFLEXIONES BIOÉTICAS DE CIENTÍFICOS Y MORALISTAS.** Madrid: Univ. Pontificia de Comillas; Barcelona: Inst. Borja de Bioética, 1989, pp. 171-88.
- Una sociedad cada vez más intolerante a la minusvalía, **Edouard Boné**; *ibid.*, pp. 199-210.
- The ethics of sex selection, **John Mahoney**; En: **Peter Byrne (ed.): MEDICINE, MEDICAL ETHICS AND THE VALUE OF LIFE.** John Wiley & Sons, 1990. pp. 141-53.
- Dignità della persona e statuto dell'embrione umano, **Manuel Cuyás**; **LA CIVILTÀ CATTOLICA**, 1989; 2:438-51.
- El diagnóstico antenatal y sus implicaciones jurídico-penales, **Carlos María Romeo Casabona**; En: **Santiago Mir Puig (ed.): AVANCES DE LA MEDICINA Y DERECHO PENAL.** Barcelona: Promociones y Publicaciones Universitarias, S.A., 1988, pp. 81-124.
- Guidelines for the ethical, social and legal issues in prenatal diagnosis. A Report from the Genetics Research Group of the Hastings Center (**Tabitha M. Powledge and John C. Fletcher, Codirectors**); **THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE**, 1979; 300:168-72.

LABOR HOSPITALARIA y el **Instituto Borja de Bioética** han colaborado de nuevo en la preparación de este número monográfico. El criterio que se ha seguido en la selección del material es el de ofrecer una visión global del problema del diagnóstico prenatal en sus vertientes científicas, psicológicas, morales y jurídicas.

Por esta razón no se han incluido problemas de interés actual para especialistas en investigación genética, como pueden ser los textos predictivos de la coreo de Huntington o la detección de portadores del gen de la mucoviscidosis.

Hemos dado un énfasis especial a los aspectos psicológicos con la esperanza de que los científicos atraídos por algunos de los artículos se sensibilicen más en esta parcela tan importante del asesoramiento genético. Reflexionar sobre la temática presentada en esta sección es ya una garantía de mejora en la calidad de la comunicación.

Un análisis crítico de las diferentes posturas en la valoración de la vida humana en sus comienzos y que otorga el beneficio de la duda a la protección del nuevo ser, complementa el capítulo en el que se analizan los problemas éticos y pastorales del aborto selectivo y del diagnóstico prenatal. No podían faltar las implicaciones jurídico-penales ante un tema tan polémico en nuestra sociedad plural.

La reciente actualidad en nuestro país del debate sobre elección del sexo nos ha inclinado a incluir este problema en sus vertientes científicas, morales y jurídicas.

La documentación y la bibliografía han sido seleccionadas teniendo como objetivo proporcionar a nuestros lectores una información adicional que creemos puede interesarles.

LABOR HOSPITALARIA

HERMANOS DE SAN JUAN DE DIOS
Carretera de Espiugues, s/n. Tél. 203 40 00.
08034 BARCELONA

Barcelona, 8 de Febrero de 1.991

Apreciados amigos:

Una vez más me resulta gratificante el hecho de poner en vuestras manos un número de **LABOR HOSPITALARIA** como el presente.

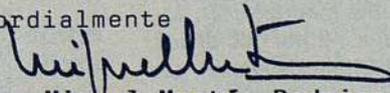
En estrecha colaboración con el **INSTITUTO BORJA DE BIOETICA**, hemos preparado este material sobre un problema tan actual e importante como es el "Diagnóstico Prenatal". Y lo hemos querido abordar, - como siempre, no olvidando ninguna de sus vertientes: científica, psicológica, ética... Corresponde dicho tratamiento a nuestro objetivo de enfocar de forma integral todo cuanto afecta al mundo de la salud.

Ello comporta, entre otras cosas, la amplitud de nuestro estudio y la dificultad de llevarlo a término. Así, os encontráis con un ejemplar de la revista que en nada tendría que envidiar a un libro sobre el mismo tema; y así también, sufrís el considerable retraso con el que ha salido a la luz pública.

Remarcamos, como ya lo hicimos en el número que en su día dedicamos a "Ingeniería Genética", que hemos procurado hacer lo más accesible posible a nuestros lectores el contenido del mismo. No obstante, también advertimos que nos hallamos ante un tema suficientemente complejo y que, por ello, exige un esfuerzo suplementario por quien desee acercarse al mismo. Creemos que en este caso bien merece la pena.

LABOR HOSPITALARIA y el **INSTITUTO BORJA DE BIOETICA** nos sentimos, una vez más, satisfechos de haber hecho posible el poner al alcance de todos vosotros este valioso material. Lo vivimos como un servicio más al diálogo entre la ciencia y la fe. Confiamos en que le daréis una acogida cariñosa y estamos seguros el mismo os ayudará a situaros - con mayor conocimiento de causa ante un problema de tanta magnitud.

Cordialmente



Hno Miguel Martín Rodrigo
Director.-

DIAGNÓSTICO PRENATAL. REALIDAD Y ESPERANZA

Francesc Abel, S.J.

*Director del Institut Borja de Bioètica
Sant Cugat del Vallès*

Los puntos siguientes pueden ayudar al lector a introducirse en el problema del diagnóstico prenatal y a comprender la importancia de todas las secciones que ofrecemos en este número de LABOR HOSPITALARIA.

1. Entre 3 y 6 por cien recién nacidos (vivos y muertos) presentan al nacer algún tipo de defecto congénito (cromosómico, genético, malformativo, esporádico). Estos defectos congénitos son causa del 30-50 % de las muertes fetales y neonatales y del 30 % de las deficiencias mentales y sensoriales.

2. Los defectos congénitos se transmiten de tres maneras:

A) *Anormalidades cromosómicas* (0,5 por 100 recién nacidos vivos). Pueden ser alteraciones comprendidas entre el par 1 y el par 22 (autosomopatías) sea en el número (alteraciones numéricas) —como sucede en el síndrome de Down o trisomía 21— sea en la estructura (reparación anormal de roturas cromosómicas). Un ejemplo de anomalía estructural es el síndrome del *cri du chat* —delección parcial del brazo corto del cromosoma 5. Es una enfermedad compatible generalmente con una sobrevivencia prolongada, pero que comporta una deficiencia mental muy profunda. Cuando hay alteraciones de los cromosomas sexuales (gonosomopatías) nos encontramos con malformaciones diversas, especialmente genitales y con enfermedades que dan infertilidad. Las más frecuentes son el síndrome de Turner (ausencia de un cromosoma sexual. Sólo existe el cromosoma X:45, X0) y el síndrome de Klinefelter (individuos del sexo masculino con 47 cromosomas: 47, XXY).

B) *Enfermedades génicas*. Según su modo de transmisión pueden clasificarse en enfermedades monogénicas, debidas a un solo gen, que afectan a 1-2 por 100 de los recién nacidos, y poligénicas, debidas a diversos genes y factores diversos.

Los defectos monogénicos se transmiten hereditariamente según las leyes de Mendel. Pueden ser de tres tipos:

- A:D Autosómica dominante
- A:R Autosómica recesiva
- L:X Ligada al sexo

Una enfermedad es autosómica cuando la produce un gen capaz de manifestarse en estado heterocigoto (una sola dosis génica).

Ejemplo de enfermedades A:D son: acondroplasia; corea de Huntington; neurofibromatosis; riñones poli-quísticos.

El riesgo que tiene cada hijo de heredar la enfermedad es del 50 %, tanto los niños como las niñas.

Una enfermedad A:R es la que sólo se manifiesta clínicamente en el homocigoto, los dos progenitores están sanos pero son portadores (heterocigotos para el gen).

Ejemplo de enfermedades A:R son: Tay-Sachs; síndrome adreno-genital; fibrosis quística; talasemia mayor; fenilcetonuria.

El riesgo que tiene cada hijo de heredar la enfermedad es del 25 %, tanto los niños como las niñas. Un 50 % de ser portador (portadora) como los padres. Un 25 % de estar sano.

Las enfermedades ligadas al sexo L:X prácticamente son enfermedades originadas por un gen patológico del cromosoma X. Por las características de transmisión el dicho popular es que son enfermedades que transmiten las mujeres y sufren los hombres.

Ejemplo de estas enfermedades son: hemofilia; distrofia muscular de Duchenne; enfermedad de Hunter; síndrome de Lesch-Nyhan; diabetes insípida.

El riesgo que tiene cada hijo varón es de 50/50.

a) El 50 % de heredar el gen patológico y la enfermedad.

b) El 50 % de ser completamente normal. Por cada hija el riesgo es del 50 % de heredar el gen patológico y ser portadora como la madre, y el 50 % de no heredar el gen patológico.

C) *Malformaciones congénitas*. Casi la mitad de las malformaciones congénitas tienen una causa multifactorial. Con esto queremos decir que la lesión o malformación del feto es resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales.

Ejemplo de estas malformaciones son: anencefalia, luxación congénita de cadera, mielomeningocele.

Los factores ambientales que pueden causar malformaciones pueden clasificarse en:

a) Enfermedades maternas: diabetes mellitus; rubéola; fenilcetonuria; toxoplasmosis; otras virosis: citomegalia, gripe, parotiditis, hepatitis infecciosa,

coxsackie B, mononucleosis infecciosa, poliomielititis, viruela y varicela.

- b) Medicaciones maternas: citostáticos, hormonas, talidomida, tetraciclina, cloroquina, antiepilépticos, anticoagulantes, anticonceptivos orales.
 - c) Trastornos alimentarios de la madre: desnutrición, alcoholismo.
 - d) Radiaciones ionizantes.
3. Una buena parte de los problemas que plantea el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos está condicionada por las grandes posibilidades diagnósticas y pronósticas y los menguados recursos terapéuticos. De las 3.500 enfermedades genéticas que aproximadamente se conocen sólo un reducido número, que pueden contrastarse con los dedos de la mano, pueden curarse en la actualidad. La fenilcetonuria es el ejemplo típico: se trata de un problema del metabolismo de un aminoácido, la fenilalanina. Los desastrosos efectos de esta enfermedad (debilidad mental profunda) pueden evitarse por una dieta particular que debe observarse rigurosamente durante los primeros cinco o diez años de vida. La terapéutica es mucho menos satisfactoria en otras enfermedades como las drepanocitosis, las talasemias o la hemofilia. La evolución de enfermedades como la mucoviscidosis, las miopatías, el síndrome del cromosoma X frágil, son causa de grandes sufrimientos para los pacientes y sus familias. Hoy por hoy no existe para ellas una terapéutica eficaz.

En el caso de la mucoviscidosis la terapéutica es sólo paliativa y pocos individuos afectados sobrepasan los 20 o 25 años, al igual que los pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Los individuos con síndrome del «X» frágil padecen un deterioro mental profundo. Nada digamos del sufrimiento de los niños con mielomeningocele y sus familiares.

4. En la mayoría de los casos el diagnóstico prenatal proporcionará tranquilidad a unos padres angustiados al comprobar que no existe ningún defecto genético. También es cierto, sin embargo, que en los casos en los que se diagnostica un defecto, la conducta más generalizada es la interrupción del embarazo. La indicación o la demanda de diagnóstico prenatal tienen frecuentemente como objetivo la eliminación del feto malformado o con un defecto que se percibe como intolerable. Con ello se reduce a la persona malformada a la categoría de malformación de la que hay que precaverse.

A pesar del perfeccionamiento de las técnicas existen errores diagnósticos debidos a diversas causas. Estos errores consisten en diagnosticar una lesión o defecto en un feto sano (falso positivo) o, al revés, diagnosticar como sano un feto afectado (falso negativo).

El creciente desprecio a la vida humana y un peligroso eugenismo social conducen a abortar selectivamente a los fetos diagnosticados como positivos, es decir, que muestran una lesión o defecto. Este desprecio se hace especialmente patente en los casos de aborto selectivo de fetos varones en las enfermedades L:X, pues se sabe que el 50 % de los fetos abortados son sanos.

5. Si bien es cierto que la decisión de interrumpir o no la gestación corresponde a los padres (generalmente) debidamente informados, no podemos concluir que basta una información correcta del diagnóstico y estimación del riesgo para cumplir con el deber de informar debidamente. Es imprescindible la comunicación, el acompañamiento y el asesoramiento no directivo para poder aceptar que el paciente pueda tomar una decisión lo más libre posible y responsable.

Hay que subrayar aquí la dificultad intrínseca a la comunicación y comprensión de los riesgos que se expresan numéricamente. Además del escuchar selectivo, una serie de circunstancias personales, familiares y ambientales condicionan la sobrevaloración o la infravaloración de los riesgos formulados. A éste se añade que la forma como se comunica la probabilidad matemática de recurrencia del riesgo puede influir en las valoraciones. Generalmente, la formulación en porcentajes (e.g. 25 %) suscita un proceso mental más abstracto y despersonalizado que si se formula como magnitud de riesgo entre las proporciones (e.g. uno de cada cuatro). El lenguaje es pues un instrumento sutil que puede producir intensos cambios en la manera como la persona entiende la realidad. Finalmente, aunque muchos asesores genéticos afirman que usan enfoques no directivos, no existen datos para determinar qué significa y cómo consiguen la no-dirección. Las resistencias a transcribir sesiones de asesoramiento genético impiden un necesario control de calidad de la comunicación.

6. Hasta aquí la realidad. Tenemos la esperanza que en un futuro no lejano los progresos médicos y tecnológicos nos deparen posibilidades terapéuticas equiparables a las diagnósticas. Tenemos la esperanza que crezca en el asesoramiento genético la calidad de la comunicación entre los genetistas y obstetras y los pacientes dando mayor relevancia y espacio profesional a los psicólogos clínicos. Tenemos la esperanza de que la sociedad acepte más y mejor a los más débiles y reciba amorosamente a los niños nacidos con deficiencias. Tenemos la esperanza de que las tecnologías médico-biológicas sean utilizadas al servicio de la vida y que obstetras y genetistas fieles al principio *Primum non nocere* perciban al feto con malformaciones o deficiencias como a un paciente al que hay que salvar y no como una enfermedad que se debe suprimir.

DIAGNÓSTICO PRENATAL: UN CONCEPTO EN EVOLUCIÓN*

J. M. Carrera

Hasta hace pocos años, el feto era, para el obstetra y para el mundo médico en general, un auténtico desconocido. Aparte de estudiar su ubicación dentro del claustro materno, su crecimiento aproximado y la positividad de su latido cardíaco, y todo ello de una forma harto rudimentaria, el médico era incapaz de obtener cualquier otro tipo de información fetal.

Sin embargo, en el transcurso de los últimos 30 años, al compás de la introducción de nueva tecnología, se ha producido la adquisición continuada y progresiva de un gran número de conocimientos sobre el feto, que han permitido finalmente el diagnóstico prenatal de la mayoría de sus defectos congénitos.

El orden cronológico en que se han ido logrando estos avances ha motivado que el concepto de «diagnóstico prenatal» fuera cambiando con el tiempo. Así, mientras hace unos pocos años tal expresión era sinónima de investigación citogenética, en la actualidad comprende «todas las posibles acciones diagnósticas encaminadas a descubrir cualquier tipo de defecto congénito». La progresiva «accesibilidad fetal» ha condicionado esta evolución conceptual.

ACCESIBILIDAD FETAL Y DIAGNÓSTICO PRENATAL

La historia del diagnóstico prenatal es la de la «accesibilidad fetal». A medida que la nueva tecnología permitía el acceso al feto, se iban quemando etapas en el diagnóstico de la condición fetal. A efectos cronológicos, es posible identificar cinco fases, con sus protagonistas específicos.

Primera fase: Etapa genética (1956-1967)

El primer paso para el conocimiento del medio ambiente fetal fue dado por Bevis, en 1952, al practicar una amniocentesis con un propósito diagnóstico: el estudio de la eritroblastosis fetal.

En 1956, Fuchs y Riis determinaron por vez primera el sexo del feto mediante la investigación de la cromatina X (test de Barr) en líquido amniótico obtenido mediante punción.

El desarrollo, durante esos años, de las técnicas citogenéticas (Tjio y Levan, 1956) y la determinación del cariotipo humano (Lejeune y cols., 1959) inducen a Fuchs y Philips (1963) a practicar los prime-

ros cultivos con el componente celular del líquido amniótico. De esta forma se logran, entre 1965 y 1966, los primeros cariotipos fetales a partir de células del líquido amniótico (Macintyre, 1965; Steele y Breg, 1966; Thiede y cols., 1966), y dos años después se efectúa el primer diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas (Jacobson y Barter, 1967). A partir de ese momento queda abierto el camino para la investigación cromosómica del feto humano, multiplicándose las comunicaciones de grandes series (Jacobson y Barter, 1967; Nadler, 1968, 1970; Nichd, 1979, etc.) que informan prácticamente sobre todas las cromosopatías posibles.

A partir de ese momento y durante mucho tiempo, la expresión «diagnóstico prenatal» se hizo sinónima de «diagnóstico cromosómico», convirtiéndose los genetistas en sus protagonistas.

Segunda fase: Etapa genético-bioquímica (1968-1975)

En 1968, Nadler y Dancis informaron de forma independiente de los primeros diagnósticos de errores congénitos del metabolismo, diagnosticándose prenatalmente en el curso de los cuatro años siguientes más de 40 defectos metabólicos innatos (Milunsky, 1970, 1972). Posteriormente, el número de tales procesos diagnosticados de forma prenatal no ha hecho más que aumentar.

Por las mismas fechas, Brock, Scrimgeour y Sutcliffe (1972) confirman la utilidad de la α -fetoproteína, tanto en líquido amniótico como en suero materno, para el diagnóstico de las enfermedades del tubo neural fetal.

Todos estos hallazgos motivan que el «diagnóstico prenatal» no sea ya sólo citogenético. A partir de ese momento, será patrimonio conjunto de genetistas y bioquímicos.

Tercera fase: Irrupción de la ecografía (1975-1980)

La introducción de la ecografía bidimensional en obstetricia (Donald, 1965; Bang y cols., 1968; Hinselmann y cols., 1969) significó por vez primera la posibilidad de estudiar no sólo el genotipo fetal, sino también su fenotipo, campo en el que la radiología convencional no había adquirido nunca un gran desarrollo, en parte por sus limitaciones, pero también por sus posibles riesgos.

Lamentablemente, los primeros equipos tenían una escasa definición y el diagnóstico de los defectos congénitos quedaba limitado a las anomalías más burdas, por ejemplo, la anencefalia (Donald, 1969; Kratochwill, 1971; Kobayashi, 1971; Campbell, 1972; etc.).

Es a partir de mediados de la década de los 70 cuando, gracias a la progresiva sofisticación de los aparatos (técnica digital, escala de grises, biometría informatizada, etc.), se consigue el diagnóstico prenatal de un número creciente de malformaciones (Garret, 1975, 1978; Hansmann, 1976; Campbell, 1979; Dunne, 1979; Hobbins, 1979; etc.). La mejoría diagnóstica ha sido de tal trascendencia que en la actualidad se considera que, mediante este procedimiento y sus múltiples variantes (tiempo real, *time motion*, Doppler, etc.), es posible

* J. M. Carrera et col.: Diagnóstico prenatal. *Genética. Ecografía. Bioquímica. Medicina fetal*. Barcelona, Salvat Editores, 1987, pp. 3-9.

el diagnóstico prenatal de más del 80 % de las dismorfias con una cierta expresividad estructural (Bonilla, 1983; Carrera, 1985).

Por otra parte, la ecografía ha servido de tecnología de apoyo de la mayoría de los procedimientos diagnósticos (amniocentesis, biopsia de corion, fetoscopia, etc.).

Así, pues, a partir de las fechas aludidas, el diagnóstico prenatal ya no será cosa únicamente de genetistas y bioquímicos, sino también, y muy especialmente, de ecografistas.

Cuarta fase: Acceso directo al feto (1980-1985)

Aun cuando Westin, en 1954, y Scrimgeour, en 1966, efectuaron ya fetoscopias, se trataba únicamente en aquellos años de ensayar el procedimiento en mujeres que iban a ser sometidas a un aborto terapéutico. De hecho, las primeras fetoscopias fueron realizadas por Hobbins y Mahoney (1974), Phillips (1975) y Rucker y cols. (1978). Y es a partir de 1980 cuando en algunos centros de diagnóstico prenatal el procedimiento adquiere carta de naturaleza (Rodeck y cols., 1980).

Gracias a la fetoscopia, no sólo es posible ver directamente el feto, sino también obtener biopsias de piel (Valenti, 1972; Rodeck, Eady y Gosden, 1980) para estudios enzimáticos o de otra naturaleza, biopsias de hígado (Rodeck y cols., 1982) o sangre fetal (Valenti, 1972, 1973; Hobbins y Mahoney, 1974; Rodeck y Campbell, 1978, 1979; Nicolaidis y Rodeck, 1982; etc.). Esta última posibilidad permite el diagnóstico de la hemofilia y hemoglobinopatía fetales, la evaluación inmunitaria del feto (IgM), la práctica del cariotipo mediante el cultivo de linfocitos y el diagnóstico de cierto número de heterocigotías.

Por los mismos años, y bajo control endoscópico (Kullander y Sandahl, 1973; Kazy y cols., 1982) o ecográfico (Ward y cols., 1983; Rodeck y cols., 1983; etc.), se logra efectuar biopsias de corion (para estudio citogenético o bioquímico) sin los peligros de su práctica a ciegas (Hospital de Tietung). El procedimiento se generaliza a partir de 1984.

En menos de un lustro, el diagnóstico prenatal se ha enriquecido enormemente, implicando a un número creciente de especialistas.

Quinta fase: Diagnóstico prenatal multidisciplinario

Cuando parecía que los procedimientos endoscópicos se convertirían en los elementos fundamentales para dar soporte al diagnóstico directo del feto (obtención de sangre fetal, biopsia de corion, etc.), Daffos y cols. (1983) demuestran que es posible la obtención de sangre fetal sin fetoscopia, mediante la punción directa guiada por ecografía de los vasos funiculares.

Por otra parte, a partir de 1980, se consigue el estudio de la dotación genética contenida en el ADN. La biología molecular y la ingeniería genética hacen, por tanto, también irrupción en el campo del diagnóstico prenatal donde, según todos los indicios, en un próximo futuro constituirán un procedimiento de elección para desvelar las enfermedades genéticas. Mientras tanto, técnicas muy sofisticadas en-

tran rápidamente en la clínica cotidiana y se aplican al líquido amniótico, a la sangre fetal y a la biopsia de corion. Simultáneamente, la alta resolución de los equipos de ultrasonografía hacen posible el diagnóstico prenatal de prácticamente todo tipo de malformaciones (cardíacas, etc.), y donde aquélla no llega, son usadas la tomografía axial computadorizada y la resonancia nuclear magnética.

El diagnóstico prenatal ya no es, pues, un campo acotado para unos pocos. Se trata de una empresa multidisciplinaria en la cual laboran genetistas, bioquímicos, expertos en diagnóstico por la imagen, ecografistas de diversas disciplinas, endoscopistas, especialistas en reproducción, biólogos, especialistas en ingeniería genética y en medicina nuclear y, sobre todo, perinatólogos. Éstos serán los que, de un modo u otro, a través de una subespecialización en fetología, deberán coordinar todas estas actividades.

DEFINICIÓN Y ÁMBITO ACTUAL DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

La definición actual de la expresión «diagnóstico prenatal» debe basarse en el concepto de «defecto congénito» aprobado por diversos grupos de trabajo auspiciados por la OMS (1970, 1975, 1982). Según aquél, *podríamos definir el diagnóstico prenatal como «todas aquellas acciones prenatales que tengan por objeto el diagnóstico de un defecto congénito, entendiéndose por tal toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque puede manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple».*

Así pues, caen dentro de su ámbito los defectos congénitos dismórficos, sea cual sea su origen y condición (malformaciones, disrupciones, deformaciones y displasias), las alteraciones cromosómicas (autosómicas y genosómicas), las deficiencias mentales o sensoriales (sean o no de causa cromosómica o genética y se presenten de forma aislada o formando parte de síndromes), las alteraciones congénitas del metabolismo, las endocrinopatías prenatales y, en general, cualquier tipo de anomalía o perturbación del desarrollo fetal normal.

Y, por supuesto, en el plano de la instrumentación, el diagnóstico prenatal no se ciñe sólo a la amniocentesis con fines genéticos o bioquímicos, sino que, como se señala en la definición, incluye «todas aquellas acciones diagnósticas prenatales encaminadas a descubrir cualquier defecto congénito: endoscopia, diagnóstico por la imagen, abordaje directo del feto, etc.».

POSIBILIDADES ACTUALES DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

El estado actual de nuestros recursos diagnósticos no ofrece unas posibilidades uniformes para todos los defectos congénitos. Mientras

TABLA 1
Posibilidades actuales del diagnóstico prenatal

Tipo de defecto congénito	Incidencia por 1.000 nacimientos	Incidencia de defectos graves por 1.000	Capacidad teórica de diagnóstico	Procedimientos diagnósticos
Alteraciones cromosómicas	4-9	2-5	100 %	Amniocentesis Biopsia de corion
Defectos del tubo neural	1-3	1-3	>95 %	Ecografía AFP
Dismorfias en general	17-25	8-12	>90 %	Ecografía Fetoscopia Radiología
Errores congénitos del metabolismo	2-4	1-3	<20 %	Amniocentesis Biopsia de corion
Hemoglobinopatías	0-16	0-16	>90 %	Funiculocentesis Fetoscopia
Enfermedades recesivas ligadas al sexo	0,5	0,5	20 % (100 % según el sexo)	Amniocentesis Biopsia de corion

en algunos campos la capacidad diagnóstica es, teóricamente, del 100 %, en otros es más limitada.

Cifrándonos a los defectos congénitos más frecuentes (tabla 1), la situación actual puede resumirse así:

Alteraciones cromosómicas

Su incidencia general en nuestro medio es de 4-9 por 1.000 recién nacidos (vivos o muertos), si bien las anomalías graves se reducen al 2-5 por 1.000.

Nuestra capacidad diagnóstica teórica es del 100 %. Sin embargo, como no es posible, por múltiples razones, la práctica de una biopsia de corion o una amniocentesis precoz en la totalidad de las mujeres gestantes, nuestra capacidad práctica es mucho menor. Aun en el supuesto de que se siguiera con escrupulosidad el protocolo de alto riesgo cromosómico (madres añosas, antecedentes de anomalías cromosómicas, etc.), algo más de la mitad de las anomalías cromosómicas quedarían sin diagnóstico prenatal.

Puede que, en un futuro próximo, esta situación mejore positivamente al contar con nuevos y más sensibles indicadores de riesgo, por ejemplo, unos niveles anormalmente bajos de AFP sérica materna (Cuckle y cols., 1984) o unos rasgos ecobiométricos sugerentes.

Defectos del tubo neural

Durante años, y en muchas comunidades, han sido el objeto preferente del diagnóstico prenatal, dada su frecuencia relativamente alta (1-3 por 1.000 nacimientos) y la posibilidad de su diagnóstico bioquímico mediante la detección de niveles altos de AFP en suero materno y líquido amniótico. Sin embargo, la alta tasa de falsos positivos de este procedimiento implicaba una baja sensibilidad sólo tolerable en aquellas regiones con incidencias altas. En la actualidad, la situación ha cambiado positivamente al asociarse la ecografía en los programas de detección de defectos del tubo neural (Ferguson-Smith, 1983). Con ambos procedimientos, utilizados de una forma coordinada y racional, nuestra capacidad diagnóstica en este campo supera el 95 %.

Dismorfias en general

Incluyendo en este apartado todos los defectos congénitos estructurales (malformaciones, deformaciones, etc.), excepto los del tubo neural, su incidencia global en nuestro medio se eleva a 17-25 por 1.000, aunque si sólo se consideran los defectos graves, la cifra se reduce a la mitad: 8-12 por 1.000.

Dado el carácter esporádico de un número importante de malformaciones, nuestra capacidad diagnóstica había sido tradicionalmente muy baja en esta área (fig. 1). Recuérdese que 2 % de los hijos de padres absolutamente sanos son portadores de una malformación

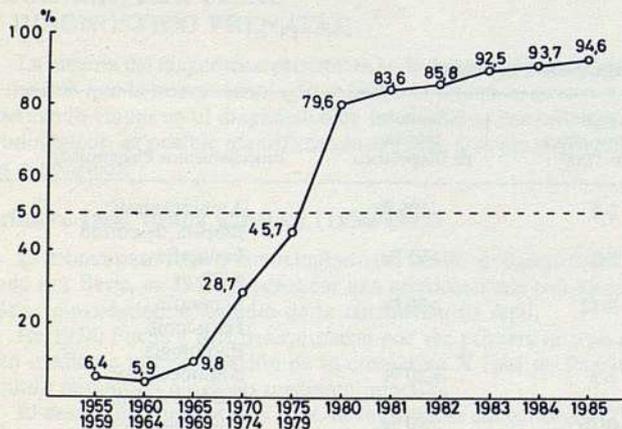


Fig. 1. Curva evolutiva de la capacidad diagnóstica prenatal de las malformaciones congénitas mayores. Se ha pasado de una *diagnosticabilidad* inferior al 10 % (antes de 1970), al 94,6 %. La razón hay que atribuirlo a la ultrasonografía. (Instituto Dexeus, 1985.)

aislada o asociada a un síndrome. Sin embargo, en la actualidad, gracias al control ecográfico rutinario de la gestación, con equipos de alta definición, es posible el diagnóstico prenatal de más del 90 % de las malformaciones mayores. Esta cifra podría incluso incrementarse si el diagnóstico prenatal estuviera organizado en niveles asistenciales, con secciones para diagnósticos específicos (ecocardiografías, neuroecografías, etc.).

Errores congénitos del metabolismo

La cifra teórica de recién nacidos afectados se mueve entre 2 y el 4 por 1.000. Dado el carácter mendeliano autosómico recesivo de la mayoría de estos trastornos, se cuenta en este caso con un verdadero grupo de «alto riesgo» al que controlar, mediante amniocentesis o biopsia de corion.

Sin embargo, en este campo se tropieza con dos dificultades objetivas importantes: 1) Sólo se ha establecido con seguridad el diagnóstico prenatal de unas 50 metabolopatías, y la experiencia es aún insuficiente en otras 200, que son teóricamente diagnosticables; y 2) el diagnóstico de cada metabolopatía exige una metodología específica, por lo general notablemente compleja. Esto significa que, para cubrir las necesidades diagnósticas en esta área, se precisa la colaboración multicéntrica a nivel internacional.

En líneas generales, puede decirse que, en la actualidad, son teóricamente diagnosticables de forma prenatal menos del 20 % de las metabolopatías congénitas conocidas. Es posible que en un futuro próximo la situación mejore al irrumpir en este campo la ingeniería genética.

Hemoglobinopatías

La incidencia de estas anomalías hematológicas es muy diferente según el ámbito geográfico, oscilando entre 0 y 16 por 1.000. Incluso dentro de un mismo país afectado, como es el caso de Italia, la frecuencia de sujetos heterocigotos varía del 10 % en Cerdeña, Sicilia o Calabria al 0,5 % en las regiones no mediterráneas.

En España la cifra es muy baja, cercana al 0,2 por 1.000. En la actualidad, en este grupo de riesgo puede efectuarse un buen diagnóstico prenatal, dado que es factible la obtención de sangre fetal, ya sea por fetoscopia o funiculocentesis.

Enfermedades recesivas ligadas al sexo

Se observan en 0,5 por 1.000 de recién nacidos. En los casos, que son la mayoría, en que no se cuenta con procedimientos específicos de detección prenatal, puede recurrirse a la determinación del sexo fetal (test de Barr, cariotipo, etc.). Mediante este recurso podrá continuarse un embarazo si se trata de un feto hembra, pero deberá advertirse de la posibilidad de afectación (50 % de posibilidades) en caso de tratarse de un feto varón.

POBLACIÓN DE RIESGO

Éste es un concepto de gran importancia epidemiológica. Se trata de identificar y agrupar a aquellos embarazos que, por una razón u otra, se supone tienen un «alto riesgo» de defectos congénitos. De lograrse, ello permitiría una labor de detección, reservando para este grupo la utilización de una metodología de control más sofisticada y compleja que en la población general. Además de evitar molestias innecesarias a muchas gestantes, el procedimiento ahorraría recursos económicos y humanos, mejorando sensiblemente los valores predictivos de los diversos métodos diagnósticos.

Lamentablemente, si bien es fácil establecer un grupo de riesgo en las enfermedades hereditarias de tipo mendeliano (aproximadamente 3 % de las gestantes), es muy difícil hacerlo para el diagnóstico de las malformaciones congénitas, ya que, dado su carácter principalmente esporádico, el grupo de riesgo lo constituyen el 100 % de las mujeres embarazadas. En situación intermedia se hallan las cromosomopatías, entidades que, si bien hay mayor tendencia a ellas en ciertas circunstancias (p. ej., añosa materna), pueden aparecer también en cualquier gestante. Así y todo, puede ser útil confeccio-

nar un listado de gestaciones con «riesgos específicos», e incluso clasificar el riesgo individual en grados.

Gestaciones con riesgos específicos

El riesgo específico puede ser respecto a alteraciones cromosómicas, metabopatías congénitas, enfermedades genéticas recesivas ligadas al cromosoma X, defectos del tubo neural, enfermedades genéticas en general (Comité de Expertos de la OMS, 1983) y malformaciones en general.

Gestaciones con riesgo de alteración cromosómica

Nadler (1971) llegó a precisar incluso tres categorías de riesgo:

1. Riesgo alto: uno de los progenitores es portador de una translocación cromosómica (G/G, D/G o recíproca).
2. Riesgo moderado: mujeres cuya edad es superior a 40 años.
3. Riesgo bajo: mujeres que sobrepasan los 35 años o bien menores de esta edad que han tenido previamente un hijo con síndrome de Down. También si uno de los padres tiene un mosaico.

Gestaciones con riesgo de metabopatías congénitas:

1. Antecedentes familiares con enfermedades de este tipo.
2. Parejas consanguíneas.

Gestaciones con riesgo de enfermedades genéticas recesivas ligadas al cromosoma X:

1. Familias que por vía materna tengan ya hijos varones afectados. En este caso, la madre puede ser portadora.
2. Parejas consanguíneas.

Gestaciones con riesgo de defectos del tubo neural:

1. Antecedentes familiares y enfermedades de este tipo.
2. Parejas procedentes de regiones geográficas con alto riesgo de estos defectos (Escocia, Irlanda, etc.).
3. Uniones consanguíneas.

Gestaciones con riesgo de enfermedades genéticas en general:

1. Historia de aborto habitual (más de 2 seguidos o 5 alternos).
2. Historia de hijos nacidos muertos o malformados sin estudio genético.
3. Embarazos conseguidos con inductores de la ovulación.
4. Fecundación retrasada: cuando un espermatozoide fecunda un ovocito muy viejo o viceversa.

Gestaciones con riesgo de malformaciones en general:

1. Gestantes irradiadas durante el primer trimestre.
2. Gestantes que han sido tratadas con fármacos potencialmente teratogénicos (talidomida, metotrexato, anticonvulsivantes, antifólico, warfarínicos, etc.).
3. Gestantes que han padecido una enfermedad infecciosa del grupo THORC durante el primer trimestre.
4. Gestación actual con retardo de crecimiento fetal tipo I o anomalías volumétricas del líquido amniótico.
5. Presentación fetal anormal (podálica o transversa) persistente durante todo el tercer trimestre de la gestación.
6. Enfermedad crónica materna: diabetes y distiroidismos.

Clasificación en grados del riesgo fetal

Atendiendo a cada feto en particular, es posible establecer la siguiente clasificación de los casos de riesgo en cuatro categorías.

Riesgo fetal muy alto (superior al 5 %):

1. Hijos/hijas de parejas heterocigotas para enfermedades autosómicas recesivas (25 % de riesgo).
2. Hijos varones de mujeres portadoras de enfermedades genéticas ligadas al cromosoma X (50 %).
3. Hijos/hijas de portadores de anomalías cromosómicas equilibradas (el porcentaje de riesgo es variable según el tipo de alteración y el sexo del progenitor que la presenta).

4. Hijos/hijas de individuos afectados por una anomalía cromosómica (teóricamente 30 %).
5. Hermanos/hermanas de 2 niños/niñas con defectos del tubo neural (10 %).
6. Hijos/hijas de individuos afectados por un gen dominante (50 %).
7. Signos ecográficos indirectos de malformación fetal (crecimiento fetal retardado tipo I, oligoamnios, hidramnios, hipocinesia fetal, etcétera).

Riesgo fetal alto (superior al 2,5 %):

1. Hijos de madres de edad superior a 40 años. Si la madre ya tiene, además, un hijo afecto, la posibilidad aumenta hasta un 10 % y el caso queda incluido en el riesgo muy alto.
2. Hermanos (4 %) o hijos (2,5 %) de individuos con defectos del tubo neural.

Riesgo fetal moderado (menos de 2,5 %):

1. Parientes de segundo grado con defectos del tubo neural.
2. Hijos/hijas de personas cariotípicamente normales, pero con hijo/hija con anomalía cromosómica (1 %). También si han tenido un aborto con confirmación citogenética de anomalía cromosómica.
3. Hijos de madres de edad comprendida entre 35 y 39 años.
4. Hijos de parejas que han tenido un hijo muerto en etapa perinatal, de causa desconocida.
5. Hijos de madres abortadoras habituales (de causa desconocida).
6. Embarazos con factores teratógenos (infecciosos, farmacológicos o radiactivos).

Riesgo fetal bajo:

En la actualidad se incluye en este apartado a todos los embarazos supuestamente normales, sin aparentes factores de riesgo sobreañadidos. Este calificativo tiene por objeto sensibilizar a los obstetras sobre el hecho de que no existen gestaciones sin riesgo y que en todas ellas debe efectuarse un control ecográfico rutinario para detectar las anomalías congénitas de tipo esporádico.

IMPORTANCIA PERINATAL DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Entre 30 y 60 por 1.000 recién nacidos (vivos y muertos) presentan al nacer algún tipo de defecto congénito (cromosómico, genético, malformativo esporádico, etc.). Esto significa que anualmente nacen en España de 15.000 a 30.000 niños con anomalías congénitas más o menos graves.

De acuerdo con las estadísticas disponibles (Boue, 1975; Serra, 1982; Carrera, 1984), estos defectos congénitos inciden tanto en las cifras de mortalidad perinatal (30-50 % de las muertes fetales y neonatales son de este origen) como en la infertilidad (condicionan 90 % de los abortos precoces y 30 % de los tardíos) y en las deficiencias mentales y sensoriales (las cromosomopatías, dismorfias y metabopatías congénitas explican el 29,5 %). De ahí la importancia del diagnóstico prenatal cuyo objetivo final, como dice Milunsky (1975), no es más que asegurar a los padres, con un riesgo mayor o menor de anomalías fetales, que puedan tener de forma selectiva hijos libres de defectos congénitos importantes.

Gracias a los avances logrados por la perinatología en los últimos años, aquel objetivo no significará un incremento indiscriminado de las interrupciones voluntarias del embarazo. Este recurso sólo entrará en consideración en algunos casos. En la mayoría de ocasiones, el diagnóstico prenatal proporcionará tranquilidad a unos padres angustiados o facilitará la adopción de decisiones terapéuticas intrauterinas capaces de aliviar la condición fetal. En todos los casos la alerta condicionada por el diagnóstico prenatal permitirá una mejor atención obstétrica y neonatal (Carrera, 1983).

BIBLIOGRAFÍA

- BANG, J. J., y HOLM, H. H.: *Ultrasonic in demonstrations of fetal movements*. Am. J. Obstet. Gynecol., 102, 956, 1968.

- BEVIS, D. C. A.: *The antenatal prediction of hemolytic disease of the newborn*. Lancet, 1, 395, 1952.
- BONILLA, F.: *Diagnóstico prenatal de las malformaciones fetales*. Jims, Barcelona, 1983.
- BOVE, J. G., BOVE, A., y LAZAR, R.: *Retrospective and prospective epidemiological studies of 1500 karyotyped spontaneous human abortion*. Teratology, 12, 11-26, 1975.
- BROCK, D. J. H., y SUTCLIFFE, R. G.: *Alpha-fetoprotein in the antenatal diagnosis of anencephaly and spina bifida*. Lancet, 2, 197, 1972.
- CAMPBELL, S.: *Early prenatal diagnosis of fetal abnormality by ultrasound B-Scanning*. En Murken, J. D., y cols. (dirs.): *Prenatal diagnosis of genetic disorders*. Ferdinand Enke, Stuttgart, 1979.
- CAMPBELL, S., JOHNSTONE, P. D.; HOLT, E. M., y MAY, P.: *Anencephaly. Early ultrasonic diagnosis and active management*. Lancet, 2, 1226-1227, 1972.
- CARRERA, J. M.: *Interés perinatal de los defectos congénitos*. Ponencia a la VI Reunión Nacional de Medicina Perinatal. Libro de Actas (I), 145-152. Barcelona, 1984.
- CARRERA, J. M.: *Ecografía obstétrica*, 2.ª edición. Salvat Editores, Barcelona, 1985.
- CARRERA, J. M., y cols.: *Manual de diagnóstico prenatal*. Servicio de Publicaciones del Instituto Dexeus, Barcelona, 1983.
- COMITÉ DE EXPERTOS: *Manual de prevención de las disminuciones psicomotoras*. «Quaderns de Salut», Generalitat de Catalunya, Barcelona, 1983.
- CUCKLE, H. S., WALD, N. J., y LINDENBAUM, R. H.: *Maternal serum alpha fetoprotein measurement: a screening test for Down Syndrome*. Lancet, 1, 926-929, 1984.
- DAFFOS, F., CAPELLA-PAVLOVSKY, M., y FORESTIER, F.: *A new procedure for pure fetal blood sampling in utero*. Prenatal Diagnosis, vol. 3, 1983.
- DANCIS, J.: *The antepartum diagnosis of genetic diseases*. J. Pediatr., 72, 301, 1968.
- DONALD, I.: *Ultrasonic echosounding in obstetrical and gynecological diagnosis*. Am. J. Obstet. Gynecol., 93, 935, 1965.
- DONALD, I.: *Sonar as a method of studying prenatal development*. J. Pediatr., 75, 325-333, 1969.
- DUNNE, M. G., y JOHNSON, M. L.: *The ultrasonic demonstration of fetal anomalies in utero*. Reprod. Med., 23/4, 195-206, 1979.
- FERGUSON-SMITH, M. A.: *Early Prenatal Diagnosis*. Br. Bull., 39, 1983.
- FUCKS, F., y RIIS, P.: *Antenatal Sex determination*. Nature, 177, 330, 1956.
- GARRET, W. J., FISCHER, C. C., y KOSSOF, C.: *Hydrocephaly, microcephaly and anencephaly diagnosed in pregnancy by ultrasonic echography*. Med. J. Austr., 2, 587-595, 1975.
- GARRET, W. J., y KOSSOF, C.: *The diagnosis of congenital anomalies of the urinary tract by grey-scale echography*. En Kurjak, A. (dir.): *Recent advances on ultrasound diagnosis*. Excerpta Medica, Amsterdam, 1978.
- HANSMANN, M.: *Sonar in prenatal diagnosis*. En Murken, J. D., y cols. (dirs.): *Prenatal diagnosis of genetic disorders*. Ferdinand Enke, Stuttgart, 1979.
- HANSMANN, M., WINDEMUTH, W., BELIMANNO, L., y cols.: *Neue Aspekte in prenatalen Diagnostik fetaler Missbildungen in der Zweiter Schwangerschaftshälfte*. Arch. Gynakol., 219, 406-407, 1976.
- HINSELMANN, M.: *Ultraschalldiagnostik in der Geburtshilfe*. Praxis, 58, 1469, 1962.
- HOBBS, J. C., GRANNUM, P. A., BERKOWITZ, B. C., y cols.: *Ultrasound in the diagnosis of congenital anomalies*. Am. J. Obstet. Gynecol., 134, 331-345, 1979.
- HOBBS, J. C., y MAHONEY, M. J.: *In utero diagnosis of hemoglobinopathies technic for obtaining fetal blood*. N. Engl. J. Med., 290, 1065-1067, 1973.
- HOBBS, J. C., y MAHONEY, M. J.: *Fetoscopy and fetal blood sampling. The present state of the method*. Clin. Obstet. Gynecol., 19, 341, 1976.
- HOBBS, J. C., MAHONEY, M. J., y GOLDSTEIN, L. A.: *New method of intrauterine evaluation by the combined use of fetoscopy and ultrasound*. Am. J. Obstet. Gynecol., 118, 1069-1072, 1973.
- JACOBSON, C., y BARTER, R.: *Intrauterine diagnosis and management of genetic defects*. Am. J. Obstet. Gynecol., 99, 796, 1967.
- KAZY, Z., ROZOVSKY, I. S., y BAKHAREV, V. A.: *Chorion biopsy in early pregnancy: a method of early prenatal diagnosis for inherited disorders*. Prenatal Diagnosis, 2, 39-45, 1982.
- KOBAYASHI, A., HELLMAN, C., y CROMB, E.: *Atlas of ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*. Appleton Century-Croft, Nueva York, 1981.
- KRATOCHWILL, A., y SCHALLER, A.: *Geburtschilfliche Ultraschalldiagnostik der anencephalus*. Geburtsh Frauenheik, 31, 564-567, 1971.
- KULLANDER, S., y SANDAHL, B.: *Fetal chromosome analysis after transcervical placental biopsies during early pregnancy*. Acta Obstet. Gynecol. Scand., 52, 355-359, 1973.
- LEJEUNE, J., GAUTIER, M., y TURPIN, R.: *Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens*. C. R. Acad. Sci. (Paris), 248, 1721, 1959.
- MACINTYRE, M. N.: *Author's laboratory records*, 1965.
- MILUNSKY, A.: *Diagnóstico prenatal de las enfermedades hereditarias*. Pediatría, Jims, Barcelona, 1975.
- MILUNSKY, A., y LITTLEFIELD, J. W.: *The prenatal diagnosis of inborn errors of metabolism*. Am. Rev. Med., 23, 57, 1972.
- MILUNSKY, A., LITTLEFIELD, J. W., KANFER, J. N., y cols.: *Prenatal genetic diagnosis*. N. Engl. J. Med., 283, 1370, 1441-1498, 1970.
- NADLER, H.: *Antenatal detection of hereditary disorders*. Pediatrics, 42, 912, 1968.
- NADLER, H.: *Patterns of enzyme development utilizing cultivated human fetal cells derived from amniotic fluid*. Biochem. Genet., 2, 119, 1968.
- NADLER, H. L.: *Indication for amniocentesis in early prenatal detection of genetic disorders*. Birth Defects-Original series, VII/5, 5-9, 1971.
- NADLER, H. L., y GERBIE, A. B.: *Role of amniocentesis in intrauterine detection of genetic disorders*. N. Engl. J. Med., 282, 596, 1970.
- NICHD, M.: *Antenatal diagnosis. Report of a consensus conference*. NIH. Publication, 79, 1979.
- NICOLAIDES, K. H., y RODECK, C. H.: *The use of fetoscopy in the management of severe Rhesus isoimmunisation*. Int. Symp. on Immunophysiology of reproduction. Nápoles, 1982.
- PHILLIPS, J. M.: *Fetoscopy: An overview*. J. Reprod. Med., 15, 69-72, 1975.
- ROCKER, I., y LAWRENCE, K. M.: *Intrauterine fetal visualization and blood sampling*. En Marken, J. D.; Stenge-Rutkowski, S., y Schiwinder, E. (dirs.): *Prenatal Diagnosis*. Ferdinand Enke, Stuttgart, 1978.
- RODECK, C. H.: *Fetoscopy guided by real-time ultrasound for pure fetal blood samples, fetal skin samples an examination of the fetus in utero*. Br. J. Obstet. Gynaecol., 87, 449-456, 1980.
- RODECK, C. H.: *Value of fetoscopy in prenatal diagnosis*. J. Roy. Soc. Med., 75, 29-33, 1980.
- RODECK, C. H., y CAMPBELL, S.: *Sampling pure fetal blood by fetoscopy in second trimester of pregnancy*. Br. Med. J., 11, 728-730, 1978.
- RODECK, C. H., y CAMPBELL, S.: *Umbilical cord insertion as a source of pure fetal blood for prenatal diagnosis*. Lancet, 1, 1244-1245, 1979.
- RODECK, C. H., EADI, R. A. J., y GOSDEN, C. M.: *Prenatal diagnosis of epydermolysis bullosa letalis*. Lancet, 1, 949-952, 1980.
- RODECK, C. H., MORSMAN, J. M., GOSDEN, C. M., y GOSDEN, C., Jr.: *The development of an improved technique for first trimester microsampling of chorion*. Br. J. Obstet. Gynaecol., 90, 1113-1118, 1983.
- RODECK, C. H., PATRICK, A. D., PEMBREY, M. E., y cols.: *Fetal liver biopsy for prenatal diagnosis of ornithine carbamyl transferase deficiency*. Lancet, 1, 189-194, 1982.
- SERRA, A.: *Sull-etiotopogenesi delle anomalie congenite*. En Zulli, P., Ianniruberto, A., y Catizone, F. A. (dirs.): *Le sindrome malformative del feto*. Edizione Int. Grupo Ed. Medico, Roma, 1982.
- STEELE, M. W., y BREG, W. R., Jr.: *Chromosome analysis of human amniotic fluid cells*. Lancet, 1, 383, 1966.
- THIEDE, H. A., CREASMAN, W. T., y METCALFE, S.: *Antenatal analysis of the human chromosomes*. Am. J. Obstet. Gynecol., 94, 589, 1966.
- TIETUNG HOSPITAL: *Fetal sex prediction by sex chromatin of chorionic villi cells during early pregnancy*. Chin. Med. J., 1, 117-126, 1975.
- TJIO, T. H., y LEVAN, A.: *The chromosome number of man*. Hereditas, 42, 1, 1956.
- VALENTI, C.: *Endoamniocentesis and fetal biopsy: A new technique*. Am. J. Obstet. Gynecol., 114, 561, 1972.
- VALENTI, C.: *Antenatal detection of hemoglobinopathies*. Am. J. Obstet. Gynecol., 115, 851, 1973.
- WARD, R. H. T., MODELL, B., PETROU, M., y cols.: *Method of sampling chorionic villi in first trimester of pregnancy under guidance of real time ultrasound*. Br. Med. J., 286, 1542-1544, 1983.
- WESTIN, B.: *Hysteroscopy in early pregnancy*. Lancet, 2, 872, 1954.

CONSEJO GENÉTICO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL*

Peter S. Harper, MA, FRCP

*Sección de Genética Médica, Departamento de Medicina
Welsch National School of Medicine, Cardiff*

La relación entre el consejo genético y el diagnóstico prenatal es diferente según el punto de vista con que se enfoque. El obstetra tiende a ver el consejo genético como un elemento relacionado con el diagnóstico prenatal, más o menos necesario según la complejidad del problema genético, pero siempre secundario al test diagnóstico del que se espera un resultado claro y definido. El genetista clínico, en cambio, tiende a ver los tests del diagnóstico prenatal solamente como una posibilidad en los casos con problemas genéticos, y el consejo genético como el procedimiento o proceso central y esencial para decidir qué tipo de decisión será necesaria.

Como genetista clínico, yo mismo me inclino hacia el segundo punto de vista, pero como médico en ejercicio de la profesión entiendo que el consejo genético no debería estar restringido a los especialistas sino que también debería ser considerado por los médicos clínicos interesados y preparados para ello y que se encuentran a menudo con problemas genéticos. El rápido desarrollo de las nuevas técnicas de diagnóstico prenatal hace que sea imperativo que todos los obstetras estén familiarizados con los principios básicos de la genética y del consejo genético, de manera que el diagnóstico prenatal pueda aplicarse de una manera selectiva y apropiada.

La calidad del consejo genético es más importante que la persona que lo da, sea el mismo obstetra, o un genetista clínico. Es de esperar que este artículo estimule a conseguir un cierto nivel, lo cual ayudaría a evitar algunas de las dificultades que con frecuencia se encuentran en la práctica.

PRINCIPIOS DEL CONSEJO GENÉTICO

El consejo genético durante el embarazo, aun cuando tiene algunos aspectos y problemas que serán tratados más adelante, se funda en los mismos principios básicos que cualquier consejo genético. Para evitar toda confusión conviene primero definir el término; el que damos (Harper, 1981) es muy parecido a otros que ya han sido empleados y nos da una definición fácilmente aplicable, algo breve, pero razonablemente comprensiva.

«Consejo genético es el proceso por el cual los pacientes o sus parientes con riesgo de una enfermedad de carácter hereditario son advertidos de las consecuencias de la enfermedad, de la probabilidad de padecerla o de transmitirla y los métodos posibles para evitarlas o mejorarlas».

El consejo genético es el producto de varios elementos, que pueden verse en la tabla I. Cada uno de ellos necesita técnicas diferentes y es la combinación de ellas la que marca la diferencia entre un consejo genético satisfactorio y otros intentos menos adecuados para ofrecer información sobre problemas genéticos y que a veces se utilizan como sustitutos. Citamos aquí algunas importantes características generales, mientras que las dificultades especiales en relación con el embarazo y el diagnóstico prenatal serán tratadas más adelante.

El diagnóstico es el fundamento del consejo genético; sin un diagnóstico correcto siempre se está en una posición difícil. El primer paso para el consejo genético debe ser por tanto la confirmación de la enfermedad genética en cuestión, sin confiar en un diagnóstico a primera vista. Esto puede implicar una valoración clínica y apropiada del individuo afectado, que con frecuencia dependerá de la calidad de los archivos del hospital. La familiarización con los síndromes raros es una técnica especial que el genetista clínico puede aportar al consejo genético, particularmente en aquellos grupos conocidos como heterogéneos o variables.

La *estimación del riesgo* es el segundo elemento básico del consejo genético y es aquí donde un conocimiento básico de genética es esencial, de manera que puedan ser correctamente reconocidos, tanto los casos de herencia por gen único, como los casos de herencia no mendeliana. Antes de que se pueda estimar el riesgo, deben recogerse los datos familiares, procedimiento que exige mucho tiempo. No hay que esperar que salga siempre un modelo típico. De hecho, el objetivo del consejo genético es el de poder evitar que varios miembros de la familia presenten la enfermedad. La estimación del riesgo no solamente considera los datos de riesgo primario genético obtenidos por la historia familiar, sino que tiene que relacionarlo con otras informaciones, como pueden ser los resultados de los tests de laboratorio, o la información referente al genotipo de otros miembros de la familia. Este riesgo final es el que debe ser comunicado al individuo involucrado.

La *comunicación* representa el elemento del «consejo» del consejo genético, y no es menos importante que los aspectos del diagnóstico de la estimación del riesgo. Éste es probablemente el elemento más descuidado por los médicos en la práctica médica. Muchas quejas de los pacientes sobre la información, no hacen referencia a los errores, sino a la manera —o a la falta— de comunicación. No hay duda que algunos comunican mejor que otros, pero los factores

TABLA I
Elementos principales del consejo genético

Diagnóstico

- Valoración clínica del individuo afectado.
- Confirmación a partir de la historia (archivos).
- Experiencia en trastornos genéticos raros.

Estimación riesgo

- Recogida de los datos familiares.
- Reconocimiento de los tipos específicos de herencia.
- Integración con otra información para dar la estimación final del riesgo.

Comunicación

- Tiempo suficiente.
- Capacidad para la relación con otros.
- Momento para el consejo adecuado.

Soporte

- Posibilidad de tratamiento.
- Otras medidas preventivas.
- Información sobre la naturaleza del trastorno.

* *British Medical Bulletin* 1983; 39: 302-309.

más relevantes son: dar el tiempo suficiente (¡lo más valorado de todo!); el momento para el consejo, la habilidad de escuchar y la intimidad.

Finalmente, el consejo genético debe incluir una explicación clara de lo que se puede hacer para tratar, evitar o modificar la enfermedad y por qué medios, y si los riesgos se estiman altos o no, ya que cualquier decisión a tomar, dependerá en gran parte de estos factores. En cuanto al consejo genético, relacionado con el diagnóstico prenatal, es claro que es posible, y que, según la situación, el diagnóstico prenatal quizás no sea la mejor opción a tomar aunque sea factible.

CONSEJO GENÉTICO EN EL EMBARAZO. PROBLEMAS ESPECIALES

Aspectos del diagnóstico

Una experiencia común en clínicas de consejo genético es que el diagnóstico del trastorno particular para el cual se ha pedido el consejo genético, es dudoso o erróneo; un principio general para un buen consejo genético es que tales diagnósticos deben ser siempre cuidadosamente establecidos a partir de las historias clínicas y, si es necesario, por una revisión del individuo afectado, lo cual puede resultar más difícil y pedir más tiempo que el consejo en sí mismo. Ésta es también una razón poderosa del por qué los que practican el consejo genético deben ser médicos con experiencia clínica.

Las dificultades diagnósticas no son menores cuando el consejo genético se aborda en relación con el diagnóstico prenatal, pero el obstetra tiene algunos problemas particulares. En primer lugar, raramente es la misma mujer embarazada la que está afectada, sino más bien algún pariente, quizá un varón o un niño que vive a distancia o incluso, frecuentemente, ya fallecido. La logística de examinar un tal caso es más difícil para el obstetra que para el genetista clínico que está regularmente más acostumbrado a cruzar las fronteras de edad, de especialidad y de geografía; además el conseguir los datos médicos dispersos puede exigir mucho tiempo. En una importante minoría de casos, donde hay una duda diagnóstica, existe una clara indicación de colaboración con un colega genetista clínico.

Ejemplo. Una mujer fue remitida a la consulta después de su segundo matrimonio porque había perdido un niño varón con el síndrome de Hunter en su primer matrimonio. Un estudio cuidadoso de su historia médica (obtenido de otra parte del país) reveló que la opacidad corneal y otros rasgos clínicos eran típicos del síndrome de Hurler, autosómico recesivo, más bien que del síndrome de Hunter, ligado al cromosoma X, de manera que los riesgos para su segundo matrimonio eran mínimos. Si esta información no se hubiera obteni-

do, se habrían indicado una innecesaria determinación del sexo del feto y un estudio enzimático prenatal erróneo; el riesgo de sus hijas (tuvo una en cada matrimonio) de tener hijos varones afectados en el futuro, hubiera sido erróneamente alto.

En contraste, el obstetra está en una posición particularmente buena para establecer un diagnóstico correcto mediante un estudio cuidadoso de los fetos con anomalías muertas ante-parto y de los casos de muerte en periodo neo-natal y que son sometidos a reconocimientos «post mortem» mediante radiografías, fotografías y estudios cromosómicos, así como a la práctica de una autopsia completa. En ningún otro caso se puede ver mejor esto que en el difícil campo de las formas letales de displasia ósea en el enanismo, donde las radiografías son esenciales para un diagnóstico correcto.

Ejemplo. Un segundo embarazo de un matrimonio sano y sin parentesco terminó dando a luz a un niño con enanismo severo, miembros cortos, costillas cortas y un cráneo dilatado que no llegó a iniciar respiración alguna y murió a menos de una hora de su nacimiento. Una radiografía tomada después de la muerte mostraba los cambios óseos típicos del enanismo tanatófómico, trastorno que es habitualmente esporádico (el riesgo de recurrencia empírica es alrededor del 2 %) en contraste con casi todas las otras displasias óseas letales de los recién nacidos que son autosómicas recesivas (riesgo de recurrencia 25 %). Un riesgo tan bajo no se podría haber dado, si el diagnóstico no hubiera sido hecho a tiempo.

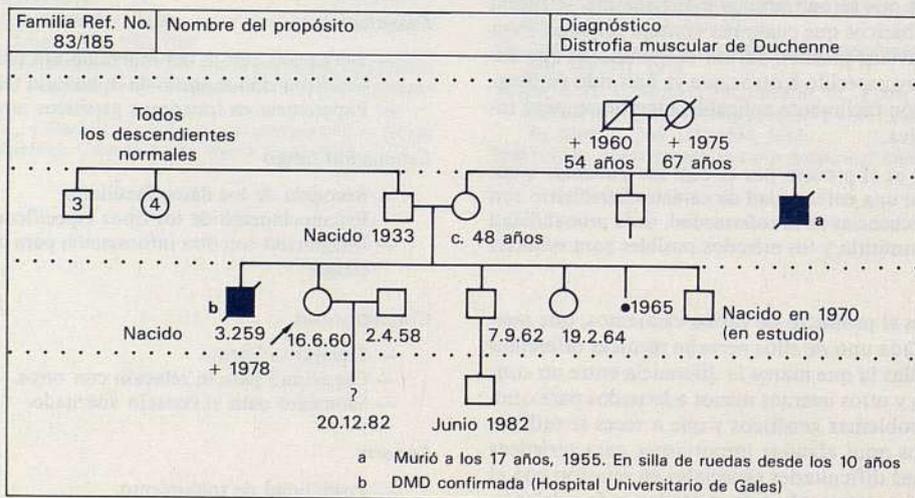
Datos familiares

Para poder establecer un diagnóstico, la recogida de los datos familiares constituye la base esencial para el consejo genético y en la clínica genética en general. Esto invariablemente se expresa en forma de un pedigrí o árbol genealógico. Podemos preguntarnos si es necesario para el consejo genético en el embarazo, cuando lo hace el obstetra en lugar del genetista clínico. Tengo dos puntos de vista opuestos sobre ello.

I. Una genealogía completa no es probablemente necesaria cuando no hay un problema específicamente genético, e. g. cuando la amniocentesis es contemplada por la edad de la madre.

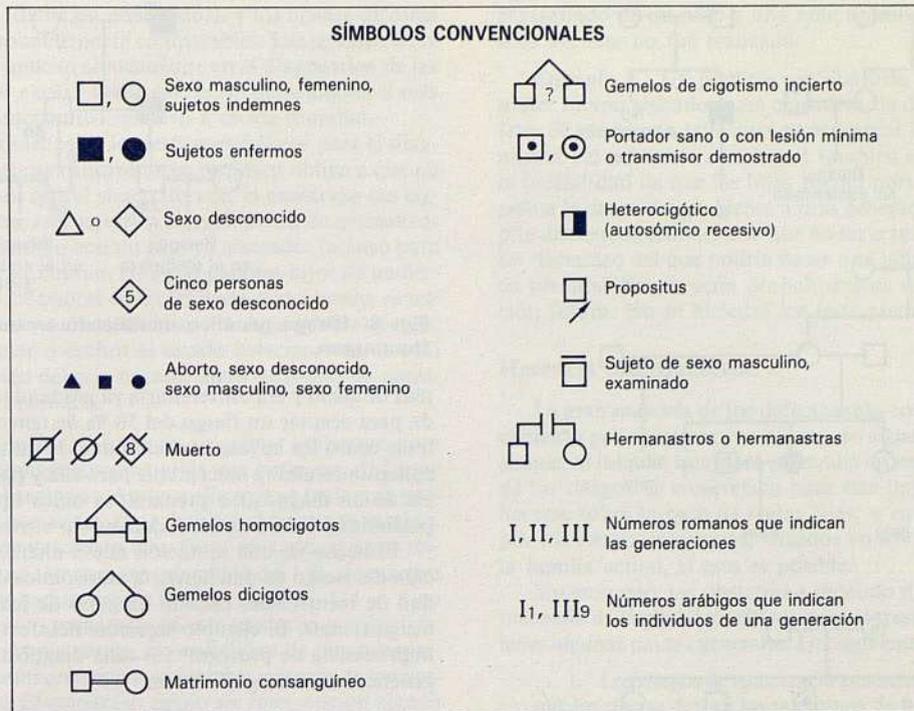
II. Una genealogía siempre es válida para la recogida de datos tanto positivos como negativos y es más fácil y más rápida de obtener que lo que piensan aquellos que nunca lo han intentado. Frecuentemente se obtienen hallazgos inesperados e importantes que no se hubieran obtenido con respuestas a preguntas tan insulsas como: «¿hay algún caso parecido en su familia?», como puede verse en el ejemplo que sigue.

(La figura 1 muestra un ejemplo de un simple pedigrí y los principales símbolos usados).



Símbolos convencionales (cfr. página siguiente)

Fig. 1. Modelo de pedigrí en el que se han suprimido los datos de identificación personal.



Ejemplo. Una muchacha de 18 años primigesta fue remitida para amniocentesis desde otro hospital, por haberse obtenido el dato de que un hijo de una hermana suya nació con espina bífida. La familia no dio ningún otro dato, pero cuando se hizo una genealogía completa se descubrió que el hermano menor de 8 años estaba en estudio para descartar una posible distrofia muscular. La madre de la chica, que la acompañaba, tampoco se prestaba a facilitar información, y sólo después de varias preguntas directas, admitió que su propio hermano murió siendo adolescente, después de haber estado en silla de ruedas durante algunos años. La amniocentesis confirmó una distrofia muscular de Duchenne, ligada al cromosoma X con una concentración de creatín quinasa de 1.000 u.i./l, no quedando duda de que ella era portadora. Como resultado de la información adicional obtenida, se determinó el sexo del feto, se realizó un cariotipo y además se solicitó una determinación de la alfafetoproteína (alfa-FP). El feto resultó ser hembra, por lo que no hubo necesidad de otras exploraciones ulteriores.

Sugiero como una solución de compromiso práctico, elaborar un cuestionario prenatal con preguntas sencillas sobre los miembros de la familia y los posibles trastornos o enfermedades, los cuales podrán ser verificados más adelante para decidir si la genealogía completa es necesaria. Es interesante al respecto la experiencia de Simpson y cols. (1979) con un cuestionario de este tipo. Se entregaron cuestionarios sencillos a 1.000 mujeres. Una quinta parte mostró algún rasgo positivo y la mayoría de éstas después de haber sido exploradas se consideró que no necesitarían ninguna otra prueba; de modo que solamente 78, de las 1.000 que recibieron el cuestionario, necesitaron consejo genético, y de éstas, sólo a 21 se les practicó el diagnóstico prenatal.

Un proyecto de este tipo (usado ya en algunas zonas) es probablemente la mejor manera de asegurar que los trastornos genéticos importantes no pasen desapercibidos y se evite, al mismo tiempo, un trabajo innecesario al personal obstétrico y una preocupación innecesaria a las mujeres embarazadas.

Hemos subrayado aquí deliberadamente los aspectos diagnósticos y genealógicos del consejo genético. Es cierto sin duda que la mayoría de los problemas del consejo genético vistos en el embarazo se refieren a diagnósticos que son relativamente sencillos y que pueden ser comprobados fácilmente. Algunas situaciones del diagnóstico prenatal (tales como las relacionadas con la edad materna, o los

problemas de despistaje de los defectos del tubo neural) pueden no acompañarse de un trastorno familiar que necesite exploración. No obstante, es cierto que en la medida en que se hayan establecido cuidadosamente los diagnósticos y recogidos los datos familiares, serán menos frecuentes los problemas por omisión o error en el diagnóstico o en la información genética; información cuyo registro correcto no comporta ningún riesgo para la paciente o su embarazo.

ESTIMACIÓN DEL RIESGO

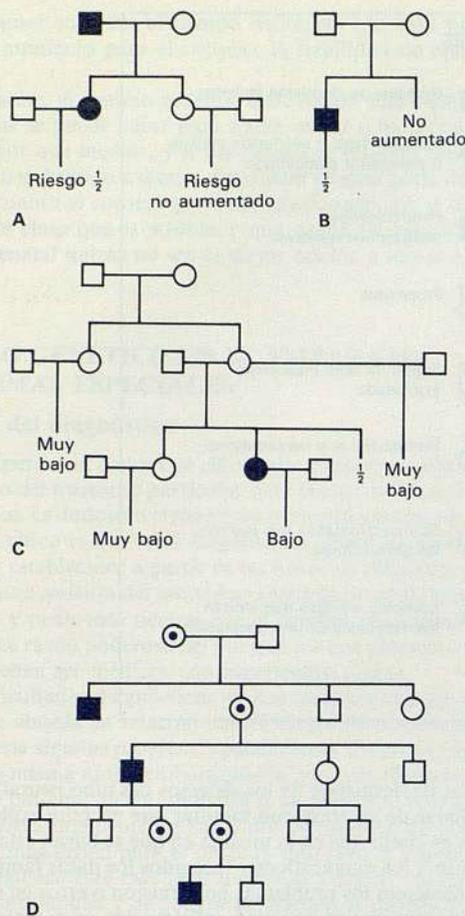
Una vez establecido un diagnóstico seguro y obtenidos los datos familiares, se puede estimar el riesgo de un embarazo en concreto. El hecho de que podamos hacer el diagnóstico prenatal no minimiza la importancia de los problemas planteados. En muchos casos la decisión de proceder o no a los tests dependerá de la magnitud del riesgo. Cuando se toma la decisión de proceder a la amniocentesis en caso de poco riesgo genético (ejemplo: una historia de síndrome de Down por trisomía 21 en un pariente lejano), es importante que el matrimonio interesado sea plenamente consciente de que el nivel de riesgo genético es bajo.

Con frecuencia no se valora todavía que los riesgos genéticos pueden influir directamente en la interpretación de los resultados del laboratorio, y esto es particularmente cierto en el diagnóstico de los defectos del tubo neural. Así la interpretación de la alfa-FP en suero, en percentil 90, será completamente diferente si es un pariente en primer grado el afectado o si el resultado se obtiene en un screening de la población en general, o simplemente por razón de la ansiedad de la madre.

La necesidad de combinar los riesgos genéticos previos con otra información cuantitativa es uno de los más importantes principios del consejo genético extensible a muchas otras condiciones fuera del embarazo.

En la estimación de los riesgos, tiene que determinarse críticamente si nos encontramos o no ante una herencia mendeliana, porque es aquí donde los riesgos pueden ser más altos; de la misma manera en algunas categorías de parientes, los riesgos pueden ser insignificantes.

La figura 2 resume los riesgos de tres formas principales de herencia mendeliana. Como se indica más adelante, cada tipo muestra un problema particular.



A. Riesgo genético en la herencia autosómica dominante.
 B. Herencia autosómica dominante. Riesgo genético por una nueva mutación.
 C. Riesgo genético en la herencia autosómica recesiva.
 D. Herencia recesiva ligada al "X". Todas las hijas de un varón afectado serán portadoras y todos los hijos, sanos. Los hijos de una mujer portadora tendrán el 50 % de probabilidad de estar afectados y las hijas el 50 % de ser portadoras.

Fig. 2. Riesgos en la herencia mendeliana.

Herencia autosómica dominante

La regla básica de un 50 % de riesgo para los descendientes de una persona afectada y ausencia de riesgo para los de un pariente sano es bien sencilla, pero las dificultades pueden presentarse como resultado de una manifestación tardía o como expresión variable de un gen y la posibilidad de nuevas mutaciones.

Ejemplo (figura 3). Se visitó para consejo genético a una mujer cuyo suegro murió de corea de Huntington. Su marido (A) de 24 años de edad, tenía un 50 % de riesgo previo de heredar la enfermedad, y a esta edad este riesgo no se había reducido significativamente. El riesgo para el embarazo era así del 25 % aproximadamente. Un primo de su marido (B) y su esposa podrían ser catalogados de riesgo mucho más bajo, ya que su padre, aún sano a la edad de 60 años, tenía solamente un riesgo residual del 10 % de desarrollar la enfermedad, con lo cual para su hijo el riesgo sería de un 5 % y para el embarazo solamente de un 2,5 %.

Las variaciones en cuanto a la severidad puede que no afecten el riesgo numérico pero pueden ser importantes por lo que toca a las decisiones, como en el ejemplo que sigue de esclerosis tuberosa, enfermedad particularmente variable.

Ejemplo. Una joven casada solicitó consejo genético tras haber sido diagnosticada por un dermatólogo de esclerosis tuberosa, en base a erupción facial típica y a otras lesiones diseminadas por la piel. Su estado general de salud era normal, nunca había tenido proble-

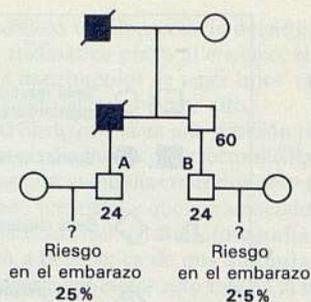


Fig. 3. Riesgo genético modificado en una familia con corea de Huntington.

mas de salud y era universitaria ya graduada. Si bien estaba preparada para aceptar un riesgo del 50 % de tener un hijo con problemas leves como los suyos, la posibilidad de un retraso mental o de una epilepsia resultaba inaceptable para ella y para su marido. En ausencia de un diagnóstico prenatal, la única opción aceptable era una posibilidad futura de fecundación «in vitro» con un óvulo donado.

El hecho de una mutación nueva altera radicalmente la estimación del riesgo en una herencia autosómica dominante, y la posibilidad de recurrencia, cuando ninguno de los padres tiene el gen, es insignificante. El ejemplo siguiente desafortunadamente muestra la imprudencia de proseguir los tests diagnósticos cuando los riesgos genéticos son insignificantes.

Ejemplo. Un primer embarazo de un matrimonio sano sin lazos de parentesco entre los cónyuges dio lugar al nacimiento de una hija con acondroplasia clásica, confirmada por los rasgos clínicos y radiográficos. Los padres, que vivían en una zona de la Gran Bretaña, lejos del hospital, fueron entrevistados para el consejo genético en esta etapa y fueron informados de que el riesgo de recurrencia no era más grande que para la población en general. Cinco años más tarde hubo otro embarazo y el marido insistió en que se hicieran todos los tests posibles para el diagnóstico de la acondroplasia. Después de una amniocentesis con un resultado normal (pero no concluyente), se hizo una ecografía en una unidad con experiencia, sospechándose un acortamiento de un miembro fetal, aconsejándose la terminación del embarazo. Entonces el padre me contactó por teléfono; y, después de comentar con la unidad obstétrica la improbabilidad de recurrencia, se repitieron las ecografías y se encontraron dentro de una gama normal. El niño que nació era completamente normal.

Herencia autosómica recesiva

Un riesgo de malformación de 1 sobre 4 en hermanos, es un riesgo alto, no aceptable para muchos matrimonios sin un diagnóstico prenatal, especialmente cuando muchos de estos trastornos se caracterizan por minusvalías físicas y mentales de carácter severo y progresivo. Afortunadamente muchas de ellas se pueden diagnosticar ya «in útero»; esto representa un gran avance en la prevención de enfermedades genéticas graves. Desde el punto de vista del obstetra, constituye un problema el que muchos de los trastornos metabólicos progresivos son sumamente raros y en cambio se añaden constantemente nuevos trastornos a la lista de los que pueden ser ya diagnosticados. Es ésta una situación donde la colaboración estrecha entre el obstetra y un centro de genética clínica es realmente valioso para ambos. Las muestras tienen que ser enviadas a laboratorios especializados allá donde éstos estén emplazados y todo el proceso necesita una planificación muy cuidadosa desde el principio.

Actualmente, para poder obtener un material suficiente para los complejos tests bioquímicos, el diagnóstico tardío se impone a menudo. Esta situación cambiará probablemente en un breve plazo con la introducción del diagnóstico prenatal en el primer trimestre gracias al examen de las vellosidades coriales. De este modo, mis colegas y yo hemos demostrado que la enzima iduronato sulfatasa, deficiente en los pacientes con síndrome de Hunter, tiene los mismos niveles en las vellosidades coriales que en las células del líquido am-

niótico. (Archer y cols., datos no publicados), y los niveles de otras enzimas también son probablemente comparables. Las técnicas de la biopsia de corión ya se aplican clínicamente en el diagnóstico de las hemoglobinopatías (Old y cols.; 1982), que es sin duda alguna el más importante trastorno autosómico recesivo a escala mundial.

La complejidad de muchos de los tests metabólicos para el diagnóstico prenatal de trastornos autosómicos recesivos obliga a que no sean practicados a menos que el riesgo durante el embarazo sea significativo. En la práctica, esto significa la posibilidad de embarazos posteriores en un matrimonio con un hijo ya afectado. Incluso para un trastorno relativamente común, el riesgo para los hijos de un hermano sano o de uno de los padres en un segundo matrimonio, es mínimo. Para algunos trastornos, notablemente las hemoglobinopatías, puede ser posible detectar o excluir el estado heterocigoto en el otro cónyuge; obviamente esto debería hacerse antes de tomar en consideración el diagnóstico prenatal.

Ejemplo. Una mujer fue visitada en su primer embarazo para que se considerase el diagnóstico prenatal de una cistinosis, de la que habían muerto sus dos hermanos. Aunque ella misma tenía una probabilidad de 2/3 de ser portadora, la probabilidad de que su marido, sin ningún grado de parentesco con ella, fuera portador del gen responsable de este trastorno tan raro era solamente del 1 %, de manera que el riesgo para el embarazo era de $2/3 \times 1/100 \times 1/4 = 1$ en 600. Aunque el diagnóstico prenatal para este trastorno era factible, se consideró que dado el bajo riesgo, la posibilidad de una interpretación errónea de los resultados sería considerable, además de los riesgos de la amniocentesis. El embarazo siguió sin intervención alguna y nació, a su tiempo, una niña sana.

En comparación con los trastornos autosómicos dominantes, aquellos que siguen una herencia autosómica recesiva tienden a ser más constantes tanto en sus rasgos clínicos, como en el grado de afectación. Esto puede ser extremadamente importante para los padres en orden a preferir un alto riesgo de reaparición, sobre todo si la situación que puede ser pronosticada es forzosamente letal, sea ante-parto o en los días que siguen al nacimiento, antes que aceptar una forma con malformaciones permanentes.

Trastornos ligados al cromosoma X

Este tipo de herencia produce más problemas y confusión que cualquier otro y esta situación no queda limitada a los obstetras.

Muchas veces no se reconoce que entre los descendientes de un varón afectado (hemofilia o distrofia muscular de Becker, por ejemplo) todas las hijas tienen que ser portadoras, mientras que todos los hijos varones serán sanos, situación que hace que la determinación del sexo fetal o el diagnóstico prenatal sean en gran parte irrelevantes. Cuando una mujer no es necesariamente portadora, resulta vital realizar los tests antes de proceder al diagnóstico prenatal, para evitar que los embarazos normales de sexo masculino sean abortados inútilmente. Éste es, sobre todo, el caso de las distrofias musculares de Duchenne y Becker, donde la determinación del sexo es el único método disponible. Por desgracia, el embarazo en sí mismo puede invalidar las pruebas para reconocer el portador, por lo que es especialmente importante realizar éstas como un método electivo fuera del embarazo. Los dos ejemplos siguientes muestran algunas de las dificultades.

Ejemplo 1. Una mujer cuyos dos hermanos habían muerto de distrofia muscular de Duchenne fue visitada por primera vez cuando ya estaba embarazada. Ningún test para diagnóstico de portador fue practicado por la falta de fiabilidad de los test de creatin-quinasa durante el embarazo, de modo que el riesgo «a priori» del 50 % no pudo ser modificado, con un riesgo del 25 % de padecer la enfermedad, en caso de que el feto fuera varón. El matrimonio solicitó la determinación del sexo del feto y una vez demostrado que el feto era un varón, decidieron la continuación del embarazo. El niño, afortunadamente, salió normal. Los tests para el portador fueron realizados después del embarazo, y los resultados obtenidos estaban dentro de los niveles normales. El riesgo de ser portador se redujo así a un 6 %. Como resultado de esto, se intentaron dos embarazos más, con

el resultado de un niño y una niña normales. La determinación del sexo del feto no fue realizada.

Ejemplo 2. Un hombre con distrofia muscular de Becker y su mujer fueron visitados para considerar la determinación del sexo del feto. Se mostraron reticentes para aceptar la imposibilidad de transmisión del trastorno a un hijo y también estaban preocupados ante la posibilidad de que las hijas fueran portadoras y pasaran simplemente la carga del problema a otra generación. Después de una amplia discusión reconocieron que no sería razonable la terminación de un embarazo del que podría nacer una niña sana y que el diagnóstico prenatal directo sería probablemente disponible para la generación futura. No se hicieron los tests prenatales.

Herencia multifactorial

La gran mayoría de los defectos más comunes encontrados al nacimiento por obstetras y pediatras no siguen la herencia mendeliana simple, ni indican una clara anomalía cromosómica. Una estimación de los riesgos de recurrencia para este importante grupo no puede hacerse sobre la base de reglas fijas, y en general es mejor guiarse por los riesgos empíricos, basados en los resultados del estudio de la familia actual, si esto es posible.

Sin embargo, los obstetras a menudo descubrirán que no existen una serie de riesgos específicos para el trastorno en cuestión y es útil tener algunas pautas generales. Los siguientes puntos son importantes.

I. Los riesgos de recurrencia generalmente son mucho más bajos que los que se dan en los trastornos de herencia mendeliana —raramente más del 5 % para los parientes en primer grado cuando solamente uno de los padres está afectado—.

II. Cuanto más raro es el trastorno, más bajo es el riesgo de recurrencia.

III. Cuando exista una cierta cifra de incidencia, el riesgo de recurrencia para los parientes en primer grado es aproximadamente la raíz cuadrada de esta cifra de incidencia.

IV. El riesgo para los hijos de un individuo afectado es similar al riesgo para los hermanos (esto es útil para muchos de los trastornos donde se da una generación de niños tratados que ya han crecido, pero no se tiene todavía cifras disponibles).

V. El riesgo aumenta con el número de miembros afectados. Esto queda altamente demostrado en un segundo embarazo. El riesgo no permanece el mismo y debe ser revisado, algo que muchas veces no se explica a los matrimonios.

VI. Cuando existe una marcada diferencia de incidencia en relación al sexo, los riesgos son mayores cuando el individuo afectado es del sexo más raramente afectado.

VII. Los riesgos disminuyen rápidamente con la distancia del parentesco y son normalmente pequeños o insignificantes en parientes más lejanos que los de primer grado.

Anomalías cromosómicas

Teniendo en cuenta que este tema fue tratado por Ferguson-Smith (1983 a), trataremos aquí solamente algunos puntos relacionados con el consejo genético.

I. La mayoría de las amniocentesis que se practican porque existe una historia familiar de síndrome de Down, son innecesarias. Dado que los riesgos son mínimos para todos excepto para los parientes en primer grado, salvo el caso insólito de una traslocación, el proceso más adecuado a seguir es el diagnóstico cierto de que el individuo afectado tiene de hecho una trisomía o a falta de esto, la exclusión de estado de portador de una traslocación equilibrada en el pariente en cuestión, mediante análisis de una muestra de sangre. Claramente este análisis debe hacerse lo antes posible en el embarazo y preferentemente antes.

II. La importancia de obtener estudios cromosómicos de niños muertos ante parto o de niños nacidos vivos con múltiples anomalías, no debe ser sobrestimada, dado que esto muchas veces determinará si los tests de diagnóstico prenatal estarán indicados en un embarazo posterior.

III. Cuando se identifique una traslocación equilibrada en uno de los padres, es esencial el estudio de los otros miembros de la fami-

lia en sentido amplio para identificar a aquellos parientes con riesgo de tener niños con alteraciones cromosómicas.

Gemelos

Los gemelos (y otros embarazos múltiples) no solamente proporcionan dificultades obvias en la práctica para la valoración de la gestación, la amniocentesis y otras técnicas del diagnóstico prenatal, sino que también se presentan dificultades para la estimación del riesgo, dado que el índice de malformaciones en los embarazos generales es más alto. Resulta esencial que la confirmación de un embarazo gemelar no sea utilizada como excusa para rechazar más adelante otras técnicas. Se ha hecho ya una revisión útil sobre la estimación del riesgo en embarazos gemelares, en relación con varios problemas genéticos (Hunter & Cox, 1979) y algunos de los datos han quedado resumidos en la tabla II. La incertidumbre podrá reducirse cuando los tests puedan ser realizados en ambos fetos, pero surgirán problemas particulares cuando se demuestre que uno está afectado, mientras que el otro parece normal. Debe notarse que los defectos del tubo neural raramente son concordantes en ambos gemelos y habría que emplear unos percentiles apropiados para la interpretación de los valores de alfa-FP en los embarazos gemelares (Ferguson-Smith, 1983 b).

TABLA II
Riesgos genéticos con embarazos gemelares
(Según Hunter & Cox, 1979)

	Anomalia cromosómica	Defecto tubo neural	Anomalías ligadas al cromosoma X sólo diagn. sexo	Anomalías ligadas al cromosoma X tests diagn. específico	Autosómico recesivo
<i>Antes de la amniocentesis</i>					
Riesgo en un embarazo simple	Y*	1/25	1/2	1/4	1/4
Riesgo de afectación de un gemelo	5/3Y	2/25	2/3	3/8	3/8
Riesgo de afectación de ambos gemelos	1/3Y	1/100	1/3	1/8	1/8
Gemelo A normal, riesgo de que gemelo B sea anormal	2/3Y	1/25	1/3	1/6	1/6
<i>Después de la amniocentesis</i> (solamente un caso examinado con éxito)					
Gemelo A anormal, probabilidad de que el gemelo B sea normal	2/3—2/3Y	9/10	1/3	1/2	1/2
Gemelo A anormal, riesgo de que el gemelo B sea anormal	1/3 + 2/3Y	1/10	2/3	1/2	1/2

* El riesgo variará con la edad materna, etc.

INTERPRETACIÓN DE LOS RIESGOS. SEVERIDAD Y TRATAMIENTO

La decisión sobre el recurso al diagnóstico prenatal dependerá solamente en parte del resultado numérico de la estimación del riesgo. Los criterios personales y religiosos de la pareja jugarán evidentemente un papel importante, pero el factor crítico será la historia natural del trastorno en cuestión y en particular su severidad, su constancia y la disponibilidad de un tratamiento.

La severidad del problema solamente está en relación con la necesidad del diagnóstico prenatal hasta un cierto punto, más allá del cual la práctica del diagnóstico prenatal es menos necesario. Por ejemplo, cuando se encuentre una causa cromosómica en un aborto espontáneo, la indicación de amniocentesis no es tanto el diagnosticar la posibilidad de otro aborto posterior, sino la de un niño que pueda nacer con malformaciones. De la misma manera es dudoso que el diagnóstico prenatal de la anencefalia se considere de gran importancia si no fuera por la asociación con una espina bífida no letal.

Estos ejemplos subrayan la importancia del consejo genético para determinar el grado de severidad. Las decisiones siempre son más difíciles cuando la variabilidad es grande, como ya insistí cuando me refería a la herencia autosómica dominante (ver sección 3.^a). Si la manifestación de un padre afectado puede considerarse de una severidad mediana, la probabilidad de que la afectación del hijo sea más severa agravaría el problema.

El tratamiento es un factor crítico y su disponibilidad puede reducir e incluso anular la necesidad de un diagnóstico prenatal. La hemofilia nos proporciona un ejemplo de un trastorno cuya severidad ha sido en gran parte (pero no completamente) mitigada gracias a un mejor tratamiento. En el caso de la fenilcetonuria, la posibilidad del diagnóstico en el recién nacido y de un tratamiento dietético, nos ofrece la perspectiva de un niño completamente normal. Ninguna de las familias bajo mi cuidado optarían por el diagnóstico prenatal aun cuando éste fuera posible.

CONSEJO GENÉTICO Y ENFERMEDAD MATERNA

Aunque el objetivo principal del consejo genético es suministrar información sobre los riesgos para el feto, cualquier efecto sobre la madre es un factor importante a la hora de las decisiones que los matrimonios tendrán que tomar cuando deciden un embarazo y se someten a un diagnóstico prenatal. Los riesgos potenciales para la madre también influirán obviamente en el obstetra para indicar procedimientos invasores. Existe una monografía útil al efecto que revisa en detalle estos aspectos (Schulman & Simpson, 1981). Ejemplos de este tipo incluyen: la necesidad de una cesárea en la mayoría de los casos de displasias de enanismo óseo y la relación específica de la acondroplasia con el mioma uterino; un aumento del riesgo de ruptura aórtica durante el embarazo en el síndrome de Marfan el peligro de un fracaso respiratorio después de una anestesia, atonía uterina y hemorragia post-parto en mujeres con distrofia miotónica (a menudo asintomática).

MOMENTO DEL CONSEJO GENÉTICO

Hasta hace poco, el momento más propicio para la mayoría de los casos de consejo genético durante el embarazo estaba estrechamente relacionado con el tiempo para la amniocentesis, es decir, entre las 15/16 semanas de gestación. No hace falta reflexionar demasiado para reconocer que éste no es, por muchas razones, el tiempo ideal para el consejo genético. El embarazo no sólo es cierto, sino que se va haciendo patente: el hecho a menudo ha sido ya compartido con la familia y los amigos; se han desarrollado mucho los factores emocionales así como las preocupaciones sobre la salud del todavía no-nato. Valorar las ventajas y los riesgos de las pruebas prenatales y comprender la información sobre los posibles riesgos de un trastorno genético no es nada fácil, si las posibilidades no han sido consideradas antes. El resultado es que, aunque algunas mujeres (y sus parejas) quedarán tranquilizadas por la disponibilidad de las pruebas prenatales, otras, al contrario, se preocuparán mucho más. En algunos casos, esto será causa de presiones para que se haga el diagnóstico prenatal, aunque haya poca indicación: en otros casos, las pruebas no serán aceptadas aun cuando las indicaciones sean fuertes. En cualquier caso, las decisiones pueden ser probablemente distintas de aquella que se hubiera tomado mucho antes de que la necesidad de las pruebas se hubiera presentado.

La solución a estos problemas es que el consejo genético debe ser abordado lo más pronto posible en el embarazo y no al tiempo de la amniocentesis o inmediatamente antes. Esto no sólo proporciona

un tiempo adecuado para que las parejas consideren el consejo dado en relación al diagnóstico prenatal, sino que a menudo lo hacen innecesario. Por ejemplo, cuando existe una historia familiar de síndrome de Down puede ser posible excluir un estado de portador de una traslocación de alto riesgo, simplemente controlando al propósito que posiblemente lleva la traslocación, o practicando un cariotipo a la persona con riesgo. Esto raramente es posible cuando el consejo genético queda aplazado hasta el momento de la amniocentesis. Un consejo temprano permite también la revisión de historias clínicas y que puedan ser examinados los parientes afectados, lo que da muchas veces unos resultados totalmente inesperados.

Estoy convencido, a partir de mi experiencia en mi propia región, que el consejo genético temprano puede reducir mucho la preocupación innecesaria entre los pacientes y todavía más reducir la necesidad de la amniocentesis y la frustración y peligro de error que conllevan las prisas.

Una extensión lógica del consejo genético temprano es que se realice antes de que la concepción ocurra. En la actualidad es ya corriente en muchas clínicas de consejo genético, de modo que cuando ocurre el embarazo, lo único que queda es confirmar una actuación ya establecida y aceptada. Por desgracia, sin embargo, esto es solamente aplicable a unas pocas parejas informadas y razonables que conocen el riesgo genético y que son capaces de pedir consejo sobre ello. La creación de clínicas de preconcepción, daría una oportunidad valiosa para la detección de riesgos genéticos significativos; la inclusión de un breve cuestionario sobre datos de la familia en esta etapa, permitiría reconocer las parejas que necesitaran un consejo genético más detallado.

MODELOS DE CONSEJO GENÉTICO EN EL EMBARAZO

La organización de un servicio de consejo genético, dejando aparte mi propio y personal punto de vista, para su enfoque óptimo en el embarazo, ha de tener en cuenta varios factores prácticos que influirán en la buena marcha del servicio. Algunos de estos son geográficos y dependen de la extensión del área de acción, la facilidad de las comunicaciones y el grado de centralización de las amniocentesis, las facilidades de laboratorio y el personal para ofrecer el consejo genético. Otros factores son más personales, tales como el grado de interés y experiencia de los obstetras en la indicación de las técnicas del diagnóstico y del consejo asociado, y en el grado de preparación para colaborar, o delegar a colegas especialistas en genética clínica. Igualmente, la disponibilidad de los genetistas clínicos y la orientación clínica o de laboratorio de un centro determinado de genética regional, influirá en la manera como el centro será utilizado por los médicos que remiten a él sus pacientes.

A causa de estas variables, los modelos de consejo genético mostrarán inevitablemente también grandes variaciones, y lo establecido por mis colegas y yo mismo en Gales del Sur no es ninguna excepción. Sin embargo, han surgido varios modelos diferentes de servicio, tal y como quedan descritos en las líneas que siguen.

I. Todos los problemas genéticos identificados durante el embarazo son remitidos a un genetista clínico cualificado (no consultor) que mantiene un horario semanal de clínica en el distrito correspondiente (40 millas desde el centro docente, al cual son remitidas las pacientes que necesitan amniocentesis). Las pacientes son vistas para consejo genético lo antes posible, lo cual evita la necesidad de amniocentesis en muchos casos. Un informe reciente sobre la población de esta clínica reveló que de las 423 pacientes visitadas durante un período de dos años, la indicación más común para la visita era una historia familiar de un defecto del tubo neural (126) y de síndrome de Down (95); solamente 33 de este grupo (17 %) realmente tenían indicación para la amniocentesis y no hubo anomalía alguna diagnosticable prenatalmente en el 83 % que no precisaron la amniocentesis (Williams and Harper, 1983).

II. El genetista clínico (otra vez no consultor) mantiene una consulta semanal en la clínica prenatal del hospital general del distrito, en estrecho contacto con los obstetras del mismo. Las pacientes que necesitan amniocentesis son remitidas asimismo al centro docente (como en I) pero los obstetras quedan más involucrados en las diferentes etapas.

III. La selección de las pacientes para la amniocentesis es determinada por el obstetra. Las pacientes son vistas por un miembro del equipo de genetistas en el centro docente, inmediatamente antes de la amniocentesis. Este es el modelo más común para la referencia de pacientes, sobre todo desde los distritos más alejados del centro.

IV. La amniocentesis y el consejo genético son ambos practicados por un obstetra. Solamente aquellos problemas considerados como particularmente difíciles son remitidos a un genetista clínico.

V. El consejo genético se busca solamente cuando hay algo que va radicalmente mal.

Desde mi punto de vista, todos los modelos arriba mencionados, excepto el modelo V son aceptables, y pueden servir de base para un servicio satisfactorio, con tal de que sus limitaciones sean reconocidas. La gran ventaja de los modelos I y II es que la mayoría de las pacientes son visitadas a una edad temprana del embarazo, lo que permite que muchas sean orientadas sin necesidad de amniocentesis y las que la necesitan, tienen el tiempo necesario para considerarlo, después de haber discutido el riesgo genético. El énfasis diferente acerca del compromiso del obstetra o del genetista entre I y II, depende en gran parte del factor personal, los dos modelos funcionan bien. Aunque un genetista clínico consultor no esté directamente comprometido en ninguno de los dos casos, éste permanece disponible para consulta, sea por teléfono o por envío directo de la paciente en caso de duda.

El modelo III tiene la ventaja para la paciente de combinar el consejo y las técnicas de diagnóstico prenatal en una simple visita y esto es muchas veces satisfactorio, sobre todo si la paciente ha sido visitada con anterioridad. Frecuentemente, sin embargo, la entrevista tiende a ser apresurada por la preocupación de programar con el tiempo suficiente las técnicas del diagnóstico y, en el caso de que sea claro que la amniocentesis no está indicada, puede ser difícil de comunicar esto, sin que se molesten la paciente y el obstetra que la ha remitido. En mi opinión, este modelo sólo es el mejor, cuando no se dispone de un servicio de consejo genético en el hospital del distrito que la ha remitido, o cuando una consulta anterior por teléfono o carta permita suponer que no habrá problemas imprevisibles.

El modelo IV sólo podría ser seguido por los pocos obstetras cuyo conocimiento de genética y experiencia en las técnicas de diagnóstico prenatal les permita tratar todos los aspectos, excepto el servicio de laboratorio. Presupone también la disponibilidad de tiempo suficiente para un consejo correcto tal como se ha indicado antes en este trabajo. Por desgracia, parece probable que el interés manifestado por muchos obstetras en practicar las técnicas como la amniocentesis no se corresponde con un mismo grado de interés o tiempo para el consejo. En particular aquellos problemas genéticos que no requieren un diagnóstico prenatal, es poco probable que sean tratados de una manera adecuada.

El modelo V es claramente insatisfactorio para todos; todo lo que hay que decir es que aún está demasiado extendido en la práctica.

CONCLUSIÓN

El consejo genético es una parte integral del diagnóstico prenatal y nuestras pacientes estarán bien atendidas solamente si el tiempo y la preparación para el consejo es equivalente al dedicado a los aspectos técnicos de los métodos y a las investigaciones de laboratorio.

Aunque existe ciertamente una necesidad de que el diagnóstico prenatal alcance una mayor proporción de embarazos que lo requieren, también es probablemente cierto que se indica a muchas mujeres sin necesidad alguna. Nuestro servicio podría mejorarse en gran manera, si se adoptasen las siguientes medidas.

I. Siempre que sea posible, el consejo genético debería llevarse a cabo antes del embarazo, de modo que el diagnóstico prenatal, en caso necesario, pueda ser abordado como un método de elección, después de haber sido considerado cuidadosamente por la familia y por los médicos y la decisión tomada junto con otras medidas preventivas y terapéuticas disponibles.

II. Cuando un problema genético es descubierto o reconocido por primera vez en un embarazo, el consejo genético debería darse

lo antes posible, preferentemente en el hospital del distrito. Esto muchas veces permitirá que el problema sea solucionado sin diagnóstico prenatal, y dejará a la pareja un tiempo suficiente para considerar las decisiones que deben tomarse.

III. Los problemas genéticos que no requieren un diagnóstico prenatal necesitan un consejo genético tan completo como los que no lo necesitan.

IV. En cualquier modelo de consejo genético que se adopte en relación al diagnóstico prenatal, es esencial la estrecha comunicación entre el obstetra y el genetista clínico.

V. El compromiso del obstetra con el consejo genético no debería cesar con el embarazo. Donde se ha descubierto una anomalía, sea o no precedida de un diagnóstico prenatal, las implicaciones genéticas deberían estar totalmente esclarecidas antes de que ocurra un nuevo embarazo o antes de considerar una esterilización.

Los progresos científicos de la última década han revolucionado el manejo de las malformaciones congénitas serias y de otros trastornos genéticos en el embarazo, y hay que esperar sin duda alguna nuevos avances en un futuro próximo. Creo que los más grandes de-

fectos no están ahora en lo que puede hacerse, sino en la aplicación de estos avances a los embarazos que lo necesitan.

Un consejo genético completo y sensiblemente humano es la piedra angular de esta aplicación, y tanto los obstetras como los genetistas clínicos tienen que trabajar en una colaboración estrecha para conseguirlo.

BIBLIOGRAFÍA

- FERGUSON-SMITH, M. A. (1983a): Br. Med. Bull. 39, 355-364.
FERGUSON-SMITH, M. A. (1983b): Br. Med. Bull. 39, 365-372.
HARPER, P. S. (1981): *Practical genetic counselling*. Wright, Bristol.
HUNTER, A. G. W. y COX, D. M. (1979): Clin. Genet. 16, 34-42.
OLD, J. M., WARD, R. H. T., KARAGOZLU, F., PETROU, M. y MODELL, B. (1982): Lancet 2, 1413-1416.
SCHULMAN, J. D. y SIMPSON, J. (1981): *Genetic diseases in pregnancy-maternal effects and fetal outcome*. Academic Press, New York.
SIMPSON, J. L., ELIAS, S., GATLIN, M. y MARTIN, A. O. (1981): Am. J. Obstet. Gynecol.
WILLIAMS, E. M. y HARPER, P. S. (1983): J. Med. Genet. (In press).

LH

I-3

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TRASTORNOS GENÉTICOS COMUNES. SE VA EXTENDIENDO RÁPIDAMENTE*

M. d'A. Crawford

El diagnóstico prenatal de los trastornos genéticos puede emprenderse en ocasiones para facilitar el tratamiento precoz capaz de salvar algunas vidas. El diagnóstico en el tercer trimestre del embarazo de la eritroblastosis fetal causada por la incompatibilidad fetomaterna en el grupo sanguíneo rhesus es un buen ejemplo de ello¹. Otros son el diagnóstico de la hiperplasia suprarrenal congénita²⁻⁴ y las cardiopatías congénitas graves⁵. Por desgracia, este planteamiento rara vez es factible, y la mayor parte de los diagnósticos prenatales se efectúan en el primer o segundo trimestre para permitir la interrupción del embarazo cuando el feto esté afectado por la enfermedad o para tranquilizar a los padres cuando no lo está.

Lo ideal sería que fuésemos capaces de practicar pruebas sencillas, totalmente fiables y no invasivas para cada uno de los trastornos genéticos a toda embarazada que las solicitase. En la práctica no existen tales pruebas, y tenemos que arreglárnoslas con la selectividad empleando pruebas caras y de sensibilidad y especificidad variable, a menudo con algún riesgo para la madre y el feto. Lo más próximo a una prueba ideal sería la ultrasonografía fetal de alta resolución para descartar anomalías morfológicas⁶. Pero esta compleja forma de ecografía diagnóstica sólo es asequible en unos pocos hospitales, y no es fiable para la mayoría de los defectos antes de las 18-20 semanas de gestación⁶. No obstante, en la actualidad se dispone de diagnóstico prenatal precoz de la anomalía fetal para muchos de los defectos genéticos y congénitos más comunes. También se tiene para muchos de los más raros, incluida la mayoría de los errores congénitos del metabolismo y de un número creciente de

enfermedades hereditarias íntimamente relacionadas con uno o más polimorfismos detectables del ADN, pero en las que se desconoce el producto genético.

El riesgo elevado puede presumirse de diversas maneras. Es posible que una pareja tenga ya un hijo afectado, o que lo esté uno u otro de los padres de los cónyuges o algún familiar más lejano. Una prueba de despistaje prenatal, como la determinación de la concentración de α -fetoproteína sérica, puede haber dado un resultado anormal, lo que exige una confirmación más específica; o puede que la madre esté incluida en un grupo de riesgo elevado (p. ej., a causa de la edad). En unos pocos trastornos recesivos de incidencia especialmente alta en ciertas poblaciones, es posible que ambos cónyuges se hayan descubierto portadores en pruebas de despistaje previas. Tal puede ser el caso de la anemia falciforme en personas oriundas del África Occidental; de la talasemia B en poblaciones mediterráneas y de la talasemia α en ciertas poblaciones asiáticas; de distintas variantes del déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa en diversas poblaciones, y de la enfermedad de Tay-Sachs entre los judíos ashkenazi. Y pronto será factible para la fibrosis quística en la raza blanca.

CINCO MÉTODOS PRINCIPALES

Existen cinco métodos principales de diagnóstico prenatal de uso generalizado. *La técnica más ampliamente difundida es la amniocentesis efectuada en las semanas 15 a 16 del embarazo*. Esta debe efectuarse bajo control ecográfico continuo por medio de personal experto o en formación y supervisado. El líquido obtenido se puede analizar de tres formas: determinación de proteínas, como la α -fetoproteína o de otros metabolitos en el sobrenadante; el análisis de la constitución cromosómica de las células fetales cultivadas, y el análisis bioquímico, especialmente el ensayo enzimático y del ADN, de las células fetales cultivadas.

La amniocentesis comporta un riesgo aproximado de aborto de

* British Medical Journal (ed. española). 1988; 3 (11) 22-28.

lo antes posible, preferentemente en el hospital del distrito. Esto muchas veces permitirá que el problema sea solucionado sin diagnóstico prenatal, y dejará a la pareja un tiempo suficiente para considerar las decisiones que deben tomarse.

III. Los problemas genéticos que no requieren un diagnóstico prenatal necesitan un consejo genético tan completo como los que no lo necesitan.

IV. En cualquier modelo de consejo genético que se adopte en relación al diagnóstico prenatal, es esencial la estrecha comunicación entre el obstetra y el genetista clínico.

V. El compromiso del obstetra con el consejo genético no debería cesar con el embarazo. Donde se ha descubierto una anomalía, sea o no precedida de un diagnóstico prenatal, las implicaciones genéticas deberían estar totalmente esclarecidas antes de que ocurra un nuevo embarazo o antes de considerar una esterilización.

Los progresos científicos de la última década han revolucionado el manejo de las malformaciones congénitas serias y de otros trastornos genéticos en el embarazo, y hay que esperar sin duda alguna nuevos avances en un futuro próximo. Creo que los más grandes de-

fectos no están ahora en lo que puede hacerse, sino en la aplicación de estos avances a los embarazos que lo necesitan.

Un consejo genético completo y sensiblemente humano es la piedra angular de esta aplicación, y tanto los obstetras como los genetistas clínicos tienen que trabajar en una colaboración estrecha para conseguirlo.

BIBLIOGRAFÍA

- FERGUSON-SMITH, M. A. (1983a): Br. Med. Bull. 39, 355-364.
FERGUSON-SMITH, M. A. (1983b): Br. Med. Bull. 39, 365-372.
HARPER, P. S. (1981): *Practical genetic counselling*. Wright, Bristol.
HUNTER, A. G. W. y COX, D. M. (1979): Clin. Genet. 16, 34-42.
OLD, J. M., WARD, R. H. T., KARAGOZLU, F., PETROU, M. y MODELL, B. (1982): Lancet 2, 1413-1416.
SCHULMAN, J. D. y SIMPSON, J. (1981): *Genetic diseases in pregnancy-maternal effects and fetal outcome*. Academic Press, New York.
SIMPSON, J. L., ELIAS, S., GATLIN, M. y MARTIN, A. O. (1981): Am. J. Obstet. Gynecol.
WILLIAMS, E. M. y HARPER, P. S. (1983): J. Med. Genet. (In press).

LH

I-3

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TRASTORNOS GENÉTICOS COMUNES. SE VA EXTENDIENDO RÁPIDAMENTE*

M. d'A. Crawford

El diagnóstico prenatal de los trastornos genéticos puede emprenderse en ocasiones para facilitar el tratamiento precoz capaz de salvar algunas vidas. El diagnóstico en el tercer trimestre del embarazo de la eritroblastosis fetal causada por la incompatibilidad fetomaterna en el grupo sanguíneo rhesus es un buen ejemplo de ello¹. Otros son el diagnóstico de la hiperplasia suprarrenal congénita²⁻⁴ y las cardiopatías congénitas graves⁵. Por desgracia, este planteamiento rara vez es factible, y la mayor parte de los diagnósticos prenatales se efectúan en el primer o segundo trimestre para permitir la interrupción del embarazo cuando el feto esté afectado por la enfermedad o para tranquilizar a los padres cuando no lo está.

Lo ideal sería que fuésemos capaces de practicar pruebas sencillas, totalmente fiables y no invasivas para cada uno de los trastornos genéticos a toda embarazada que las solicitase. En la práctica no existen tales pruebas, y tenemos que arreglárnoslas con la selectividad empleando pruebas caras y de sensibilidad y especificidad variable, a menudo con algún riesgo para la madre y el feto. Lo más próximo a una prueba ideal sería la ultrasonografía fetal de alta resolución para descartar anomalías morfológicas⁶. Pero esta compleja forma de ecografía diagnóstica sólo es asequible en unos pocos hospitales, y no es fiable para la mayoría de los defectos antes de las 18-20 semanas de gestación⁶. No obstante, en la actualidad se dispone de diagnóstico prenatal precoz de la anomalía fetal para muchos de los defectos genéticos y congénitos más comunes. También se tiene para muchos de los más raros, incluida la mayoría de los errores congénitos del metabolismo y de un número creciente de

enfermedades hereditarias íntimamente relacionadas con uno o más polimorfismos detectables del ADN, pero en las que se desconoce el producto genético.

El riesgo elevado puede presumirse de diversas maneras. Es posible que una pareja tenga ya un hijo afectado, o que lo esté uno u otro de los padres de los cónyuges o algún familiar más lejano. Una prueba de despistaje prenatal, como la determinación de la concentración de α -fetoproteína sérica, puede haber dado un resultado anormal, lo que exige una confirmación más específica; o puede que la madre esté incluida en un grupo de riesgo elevado (p. ej., a causa de la edad). En unos pocos trastornos recesivos de incidencia especialmente alta en ciertas poblaciones, es posible que ambos cónyuges se hayan descubierto portadores en pruebas de despistaje previas. Tal puede ser el caso de la anemia falciforme en personas oriundas del África Occidental; de la talasemia B en poblaciones mediterráneas y de la talasemia α en ciertas poblaciones asiáticas; de distintas variantes del déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa en diversas poblaciones, y de la enfermedad de Tay-Sachs entre los judíos ashkenazi. Y pronto será factible para la fibrosis quística en la raza blanca.

CINCO MÉTODOS PRINCIPALES

Existen cinco métodos principales de diagnóstico prenatal de uso generalizado. *La técnica más ampliamente difundida es la amniocentesis efectuada en las semanas 15 a 16 del embarazo*. Esta debe efectuarse bajo control ecográfico continuo por medio de personal experto o en formación y supervisado. El líquido obtenido se puede analizar de tres formas: determinación de proteínas, como la α -fetoproteína o de otros metabolitos en el sobrenadante; el análisis de la constitución cromosómica de las células fetales cultivadas, y el análisis bioquímico, especialmente el ensayo enzimático y del ADN, de las células fetales cultivadas.

La amniocentesis comporta un riesgo aproximado de aborto de

* British Medical Journal (ed. española). 1988; 3 (11) 22-28.

1 por 2407. Otro posible riesgo es que la pérdida de líquido amniótico dé lugar a una anomalía menor del recién nacido⁸. También es posible que el obstetra no consiga una muestra, que la aguja se obstruya por un coágulo o que aspire orina; y quizás el laboratorio no logre cultivar las células, se le infecte el cultivo o efectúe todo el proceso con células maternas en vez de fetales. La interpretación de los resultados puede ser ambigua, como sucedería con valores límite de α -fetoproteína o de cierta actividad enzimática, o quizás exista un evidente mosaico en el análisis cromosómico (es decir, más de una línea celular). El mosaico puede deberse a contaminación por células maternas (especialmente el mosaico 46,XX/46,XY), o limitarse a productos extraembrionarios de la concepción, o reflejar un verdadero mosaico del feto. Por tanto, a menudo requiere más investigaciones.

La fetoscopia, realizada también bajo control ecográfico mediante un fino tubo de fibra óptica con una lente en su extremo, suele practicarse alrededor de las 17 o 18 semanas, o más, de gestación. Aparte de la inspección visual en busca de malformaciones externas, en la actualidad se emplea más a menudo para obtener una muestra de sangre fetal o incluso de la piel⁹ o del hígado¹⁰ del feto. Estas muestras pueden ser necesarias para detectar errores congénitos del metabolismo que no se expresen en las células del líquido amniótico y que no sean susceptibles de diagnóstico a través del ADN. La fetoscopia es también valiosa para aclarar los resultados cromosómicos ambiguos de la amniocentesis, como los mosaicos; para el diagnóstico prenatal de la rubéola congénita¹¹, y para el del síndrome del cromosoma X frágil¹². Este síndrome es la segunda causa en frecuencia de subnormalidad masculina después del síndrome de Down. La fetoscopia comporta mayor riesgo de aborto que la amniocentesis (quizá de un 4% con personal experto)¹³.

La α -fetoproteína puede determinarse en el suero materno igual que en el líquido amniótico, aunque su especificidad y sensibilidad son menores en el primer caso. No obstante, la prueba es útil como despistaje, y tiende a detectar valores elevados cuando el feto tiene un defecto en el tubo neural o en ciertas estructuras, y valores bajos en la trisomía 21^{14,15}. Otras pruebas complementarias, como la determinación de la α -fetoproteína ligada a la concavina y de la actividad de acetilcolinesterasa, aumentan su especificidad^{16,17}.

En los últimos años ha resultado posible emprender el diagnóstico prenatal en el primer trimestre con las muestras de vellosidades coriónicas. Estas se pueden obtener por vía cervical entre la 8.^a y la 12.^a semanas con una cánula o endoscopio, realizando biopsias en el trofoblasto¹⁸. Otra posibilidad es el abordaje transabdominal, para la biopsia directa de la placenta en cualquier momento después de la 8.^a semana¹⁹. Ambos métodos se efectúan bajo control ecográfico directo. El abordaje abdominal tiene menos riesgo de infección y puede servir para cubrir el período que va desde la última fecha para la vía cervical (12.^a semana) hasta la primera (aproximadamente la 15.^a) de la amniocentesis²⁰.

El diagnóstico en el primer trimestre permite los métodos de interrupción del embarazo por simple aspiración, que son preferibles a los inducidos por prostaglandinas en el segundo trimestre. La interrupción tras la biopsia de las vellosidades coriónicas puede efectuarse antes de que cualquiera de la familia más próxima sepa algo del embarazo, lo que es importante en las pacientes que pertenezcan a ciertos grupos minoritarios del Reino Unido. El riesgo de inducir el aborto con la biopsia de las vellosidades coriónicas está siendo evaluado en un ensayo del Medical Research Council, pero los informes preliminares sugieren que es improbable que supere el 2% cuando quien la efectúa tiene experiencia²¹, y quizá no sea mayor que el de la amniocentesis²².

La ultrasonografía, quinto método de diagnóstico prenatal, está usando cada vez sin la colaboración de otros métodos. Esta aplicación requiere aparatos de alta resolución y un explorador experto en diagnóstico fetal. En tales casos, propios sólo de unos pocos hospitales, se pueden detectar gran variedad de anomalías estructurales. La ultrasonografía tiene la doble ventaja de no ser invasiva y de ofrecer resultados inmediatos. Es, casi con toda certeza, inocua

tanto para el feto como para la madre²³. Su inconveniente es que muchas anomalías no pueden detectarse mucho antes de las 18 a 20 semanas de gestación, o incluso después.

Otro método que probablemente ganará importancia en el futuro se encuentra actualmente en período de investigación. Se trata del análisis cromosómico o del ADN en células aisladas procedentes de óvulos fertilizados in vitro.

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

El síndrome de Down aparece en 1 de cada 600 a 700 neonatos, por lo que es el defecto congénito más común. En su conjunto, todas las anomalías cromosómicas, incluidas las trisomías, monosomías, deleciones y otras disposiciones aneuploides, afectan aproximadamente a 1 de cada 200 neonatos. Algunas de ellas, en especial las anomalías de los cromosomas sexuales, pueden no ser clínicamente evidentes al nacer²⁴. Además, las redistribuciones cromosómicas equilibradas, como suelen ser las traslocaciones o inversiones, pueden no tener efecto clínico en la persona afectada, pero comportan riesgo sustancial de descendencia aneuploide clínicamente anormal. Estas reordenaciones equilibradas se observan en 1 de cada 500 personas²⁵. La apreciable correlación entre la incidencia del síndrome de Down (trisomía estándar) con la edad materna, es aplicable en menor grado a otras trisomías cromosómicas²⁶.

Las anomalías cromosómicas son detectables en células del líquido amniótico cultivadas y en preparaciones directas o cultivadas de las vellosidades coriónicas. Dado que los laboratorios están empleando nuevas técnicas especiales de tinción cromosómica, como la tinción argéntica²⁷ o incluso la hibridación in situ del ADN²⁸, a la par que están analizando cromosomas más extendidos²⁹, están detectando anomalías cada vez más sutiles. En realidad, es posible que se deba estudiar a toda la familia para distinguir entre pequeñas anomalías y variaciones de la normalidad.

Un importante progreso ha sido el descubrimiento de la anomalía del cromosoma X frágil en el síndrome de Martin-Bell³⁰. Es preciso cultivar los linfocitos sanguíneos en medios especiales para mostrar el cromosoma X frágil, que se expresa con mucha menor frecuencia en las células de las mujeres heterocigotas que en las de los varones afectados. También se expresa peor en los fibroblastos del líquido amniótico cultivados que en los linfocitos; de ahí la necesidad de tomar muestras de la sangre fetal para el diagnóstico prenatal de este trastorno.

Aunque el síndrome de Down y otras trisomías tienen mayor incidencia a edades maternas elevadas, la mayoría de los fetos trisómicos nacen de mujeres jóvenes, pues éstas tienen muchos más hijos que las mayores. Por tanto, dos terceras partes de los neonatos con síndrome de Down son hijos de mujeres menores de 35 años³¹. Los métodos de despistaje limitados a mujeres de más edad pueden detectar, en el mejor de los casos, sólo una tercera parte de todos los fetos que nacerían con síndrome de Down, y en la práctica detectan aún menos, pues no todas estas mujeres se efectúan las pruebas.

La observación de cierta tendencia a los valores bajos de la concentración de α -fetoproteína en el suero materno en presencia del síndrome de Down u otras trisomías autosómicas, ha abierto la posibilidad de seleccionar las madres para el diagnóstico prenatal a edades más tempranas. Varios grupos han propuesto combinar los riesgos de la edad con los derivados de las concentraciones de α -fetoproteína en el suero materno para seleccionar a qué mujeres se ha de practicar amniocentesis^{32,33}. Es posible que con ello se incremente el número de fetos aneuploides detectados, pero debido a la escasa sensibilidad de este método, que se puede considerar refinado, probablemente no aumentaría el diagnóstico prenatal del síndrome de Down más que hasta la mitad de los casos. Además, este progreso quizá sólo se obtuviese al precio de efectuar amniocentesis a muchas más madres con fetos normales, algunas de las cuales podrían abortar por la manobra. No existen datos suficientes sobre las concentraciones de α -fetoproteína en el primer trimestre para combinar sus resultados con los de la biopsia de las vellosidades coriónicas.

Ciertos estudios preliminares han publicado varios métodos nuevos de despistaje prenatal del síndrome de Down notablemente espe-

ranzadores. Se incluyen entre ellos la medición ecográfica del pliegue cutáneo de la nuca y del cociente del diámetro biparietal y la longitud del fémur³⁴⁻³⁶ y la determinación de la concentración sérica materna de estriol no conjugado³⁷ o de gonadotropina coriónica humana o su subunidad α ³⁸, y de la actividad de γ -glutamyl transferasa en el líquido amniótico³⁹.

DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

El análisis de las concentraciones séricas maternas de α -fetoproteína se ha empleado desde hace mucho tiempo en el despistaje de defectos del tubo neural, al igual que el análisis en líquido amniótico de mujeres seleccionadas con riesgo elevado o con aumento de la concentración sérica de esa sustancia¹⁴. En los últimos años, los obstetras han tendido cada vez más a emplear la ultrasonografía fetal de alta resolución para confirmar los defectos del tubo neural después de haber detectado aumento en la concentración de α -fetoproteína en el suero materno o en líquido amniótico, o como forma de detección primaria, sobre todo en las mujeres de riesgo elevado.

En manos expertas, la ultrasonografía fetal de alta resolución es sensible y eficaz, y tal vez se llegue a usar ampliamente para este fin (preferiblemente asociada a la determinación de la concentración sérica materna de α -fetoproteína)⁴⁰. La ultrasonografía tiene la ventaja de indicar el lugar y extensión precisa de la lesión. Se ha reconocido su empleo como procedimiento de despistaje más general de las anomalías fetales, pero no existe acuerdo al respecto.

TRASTORNOS DE UN SOLO GEN

En la actualidad se dispone de diagnóstico prenatal para muchos trastornos de un solo gen. Algunos de estos trastornos son enfermedades en las que se conoce el producto genético defectuoso, como las enzimopatías o los defectos de la hemoglobina. Otros son enfermedades en las que se ha detectado una estrecha relación con un polimorfismo normal del ADN, pero cuyos productos genéticos se desconocen todavía. Este grupo es especialmente atractivo, pues ofrece la oportunidad de un análisis fundamental de las causas y la patogenia de la enfermedad (mediante la denominada «genética inversa»), así como para el diagnóstico prenatal y la detección de portadores.

Si se considera oportuno el diagnóstico prenatal para una familia con un defecto de un solo gen, la investigación adecuada debe iniciarse, si es que puede hacerse, antes del embarazo. Entre los estudios necesarios se deben incluir la confirmación del diagnóstico con precisión suficiente para el diagnóstico prenatal subsiguiente, la detección de portadores bioquímicos cuando sea necesario y la recogida de muestras y el análisis de los marcadores del ADN en los miembros oportunos de la familia. Si se dejan estas exploraciones para cuando se haya confirmado el embarazo, se harán deprisa y será mayor el riesgo de error, y tal vez se retrase el verdadero diagnóstico prenatal y las demás investigaciones emprendidas por el laboratorio.

Los ejemplos más desarrollados de diagnóstico prenatal de un trastorno de un solo gen son la anemia falciforme y la talasemia. Antes del desarrollo de la tecnología del ADN recombinante, el diagnóstico prenatal de estos defectos de la hemoglobina se basaba en la identificación de la hemoglobina S o en la determinación de las cadenas α β en los hematíes fetales obtenidos a las 18 semanas de gestación. Combinando la biopsia de las vellosidades coriónicas y el análisis del ADN, se puede obtener un resultado entre las 9 y las 11 semanas. Para la anemia falciforme, existen enzimas restrictivas que escinden el ADN en el punto de la mutación, lo que soslaya la necesidad de efectuar estudios familiares y el riesgo de llegar a un resultado erróneo por causa de la recombinación entre la zona mutante y la de un polimorfismo ligado del ADN⁴¹. El cuadro es más complejo en la talasemia, con muchas mutaciones diferentes de frecuencia variable en distintas poblaciones. No obstante, la biopsia de las vellosidades coriónicas y el análisis del ADN, a menudo con sondas oligonucleótidas sintéticas específicas para mutaciones que son comunes en ciertas poblaciones, han posibilitado en muchos casos el diagnóstico prenatal en el primer trimestre⁴².

FIBROSIS QUÍSTICA

Se ha abordado de dos formas el diagnóstico prenatal precoz de la fibrosis quística. Brock y cols., en Edimburgo, han desarrollado un análisis de las enzimas microvellositarias presentes en el líquido amniótico. Estos autores han observado que la presencia de una de tales enzimas, la isoenzima intestinal de la fosfatasa alcalina, detecta el 90 % de los fetos afectados en las pruebas efectuadas en embarazos con riesgo de 1 entre 4, con una tasa de falsos positivos del 5 al 6 %⁴³. Esta prueba puede ofrecerse a los padres de alto riesgo, pero no es lo bastante específica para los de bajo riesgo.

La otra opción, la del estudio de las vellosidades coriónicas o de células cultivadas del líquido amniótico, ha sido posible gracias al reciente descubrimiento del polimorfismo del ADN estrechamente ligado al gen de la fibrosis quística en el brazo largo del cromosoma 7⁴⁴. El oncogén *met* y el polimorfismo al azar D7S8, detectados por la sonda pJ3,11 han sido localizados cerca del gen de la fibrosis quística⁴⁵. El grupo de St. Mary's Hospital ha comunicado el uso de sondas para estos dos loci como medida de diagnóstico prenatal en el primer trimestre⁴⁶. Estos mismos investigadores han empleado desde entonces las sondas en otras familias. Calculan una tasa de falsos negativos del 2 % y de falsos positivos del 6 % para familias típicas con un solo hijo afectado vivo. Cuando no existe ningún hijo afectado superviviente, no se suele poder establecer la fase con estas sondas, y, por tanto, no es posible la predicción. Esta es posible, excepcionalmente, cuando existen familiares más lejanos afectados⁴⁷; también cabe la posibilidad de que la detección de portadores con estas sondas obvie la necesidad del diagnóstico prenatal en estas familias⁴⁸. Super y cols., de Manchester, han descrito una experiencia similar de 30 diagnósticos prenatales⁴⁹.

Más recientemente, el grupo del St. Mary's Hospital ha aislado una secuencia de ADN que está muy cerca del gen de la fibrosis quística. Además, dos marcadores que flanquean esta secuencia presentan un apreciable desequilibrio de ligamiento con fibrosis quística, lo que abre la posibilidad del diagnóstico directo en el ADN de esta enfermedad, en vez de la inferencia a través de estudios familiares. Quizá posibilite también la detección de portadores en la población⁵⁰. Recientemente, Williams y cols. asociaron el uso de cebadores oligonucleótidos de estas secuencias a la ampliación del ADN mediante la reacción en cadena de la polimerasa, para diagnosticar la fibrosis quística en el primer trimestre del embarazo en un día⁵¹.

SONDAS PARA OTRAS ENFERMEDADES

En la actualidad se dispone también de sondas para el polimorfismo del ADN estrechamente ligado a otras enfermedades genéticas. Existen sondas para la hemofilia^{52, 53}, corea de Huntington⁵⁴, poliquistosis renal del adulto⁵⁵, distrofia muscular de Duchenne⁵⁶, distrofia miotónica⁵⁷, esclerosis tuberosa⁵⁸, neurofibromatosis de Von Recklinghausen⁵⁹, enfermedad de Anderson-Fabry⁶⁰, y síndrome de Lesch-Nyhan⁶¹. La distrofia muscular de Duchenne es el trastorno recesivo ligado a X más común en Gran Bretaña. Como ocasiona debilidad muscular progresiva durante toda la infancia y causa la muerte al final de la adolescencia o poco después de los 20 años, la prueba de diagnóstico prenatal precoz es particularmente bien recibida.

El gen de la distrofia muscular de Duchenne y el gen alélico de la distrofia muscular de Becker ha resultado ser el mayor gen humano conocido, con alrededor de 200 kilobases de longitud. Está localizado en la banda Xp21 del brazo corto del cromosoma X^{62, 63}. Puede romperse por deleciones⁶³ o por traslocaciones del autosoma X, y, presumiblemente, puede estar sujeto a mutación puntual. En la actualidad se emplean varios polimorfismos del ADN próximos al gen o dentro de él, incluidos los detectados por las sondas pERT y pXJ1, para la detección de portadores y el diagnóstico prenatal⁵⁶. Debido al gran tamaño del gen y a la elevada frecuencia de recombinación, incluso el polimorfismo de su interior puede sufrir recombinación entre las zonas polimórficas y las mutantes. Esto debe tenerse en cuenta al calcular la probabilidad de que el feto esté afectado por el trastorno. El reciente aislamiento del producto proteico del alelo normal del

Tabla 1. Trastornos para los que se dispone en la actualidad de diagnóstico prenatal

Trastorno	Método de diagnóstico prenatal
Cromosómico	
Síndrome de Down, trisomías 13 y 18 y otras trisomías autosómicas	Amniocentesis o biopsia microvellosidades coriónicas con análisis cromosómico
Síndrome de Klinefelter y otras aneuploidias del cromosoma sexual en varones	Amniocentesis o biopsia microvellosidades coriónicas con análisis cromosómico
Síndrome de Turner, síndrome XXX y otras aneuploidias del cromosoma sexual en mujeres	Amniocentesis o biopsia microvellosidades coriónicas con análisis cromosómico
Deleciones o reordenaciones cromosómicas equilibradas o aneuploides	Amniocentesis o biopsia microvellosidades coriónicas con análisis cromosómico
Síndrome del cromosoma X frágil	Muestra de sangre fetal y análisis cromosómico
Malformación congénita	
Defecto del tubo neural y micro o hidrocefalia grave	α -fetoproteína materna sérica y amniótica, ecografía fetal de alta resolución o ambas
Defecto cardíaco	Ecocardiografía
Agenesia o poliquistosis renal, hidronefrosis, abdomen de ciruela*, extrofia vesical	Ecografía fetal de alta resolución
Estenosis y fístula traqueoesofágica, exoftalmos y gastrosquisis, hernia diafragmática, atresia duodenal	Ecografía fetal de alta resolución
Displasia esquelética	Ecografía fetal de alta resolución
Labio o paladar hendido	Ecografía fetal de alta resolución
Higroma quístico, teratomas e hidrops fetal	Ecografía fetal de alta resolución
Numerosos síndromes de anomalías congénitas múltiples	Ecografía fetal de alta resolución
Defectos de un solo gen con producto genético conocido	
Anemia falciforme y talasemias	Sonda específica y enzimas restrictivas o delección del ADN
Errores congénitos del metabolismo	
Mucopolisacaridosis	Análisis enzimático
Aminoacidopatías	
Fenilcetonuria	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Déficit de ornitina carbamil transferasa	Análisis enzimático en biopsia hepática
Citruinuria	Análisis enzimático
Argininosuccinicaciduria	Análisis enzimático
Homocistinuria	Análisis enzimático
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Análisis enzimático
Trastornos de los carbohidratos	Análisis enzimático con cromatografía, espectroscopia masiva, o ambos, del líquido amniótico
Galactosemia	Análisis enzimático con cromatografía o espectroscopia masiva, o ambos, del líquido amniótico
Déficit de galactocinasa y galactosa-4-epimerasa	Análisis enzimático con cromatografía o espectroscopia masiva, o ambos, del líquido amniótico
Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	Análisis enzimático
Glucogenosis	Análisis enzimático
Trastornos de purinas y pirimidinas	
Síndrome de Lesch-Nyhan	Análisis enzimático con polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Déficit de adenina fosforribosil transferasa	Análisis enzimático
Acidurias orgánicas	
Aciduria metilmalónica	Análisis enzimático o cromatografía gaseosa o espectroscopia masiva
Acidemia propiónica	Análisis enzimático o cromatografía gaseosa o espectroscopia masiva
Déficit de 3-metilcrotonil coenzima A carboxilasa	Análisis enzimático
Trastornos de los lípidos	
Enfermedad de Anderson-Fabry	Análisis enzimático con polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Enfermedad de Farber	Análisis enzimático
Fucosidosis	Análisis enzimático
Gangliosidosis	Análisis enzimático
Enfermedad de Gaucher	Análisis enzimático
Enfermedad célula I	Análisis enzimático
Enfermedad de Krabbe	Análisis enzimático
Manosidosis	Análisis enzimático
Leucodistrofia metacromática	Análisis enzimático
Mucolipidosis III	Análisis enzimático
Enfermedad de Niemann-Pick	Análisis enzimático
Sialidosis	Análisis enzimático
Enfermedad de Wolman	Análisis enzimático
Otros	
Fosfatasa ácida	Análisis enzimático
Hiperplasia suprarrenal (déficit de 21-hidrolasa)	Análisis hormonal, ligamiento antígeno HLA o ADN HLA, polimorfismo longitud fragmento restrictivo gen 21-hidrolasa
Síndrome cerebrohepatorrenal	Análisis ácidos grasos cadena larga con análisis enzimático
Cistinosis	Captación de azufre-35 radiomarcado
Hipofosfatasa	Análisis enzimático
Déficit de sulfatasa esteroide placentaria (ictiosis ligada a X)	Análisis enzimático

* Obstrucción de las vías urinarias bajas con vejiga muy voluminosa que distiende el abdomen.

Tabla 1. (Continuación)

Trastorno	Método de diagnóstico prenatal
Defectos de la coagulación	
Hemofilia A y B	Análisis factor VII o IX con polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Déficit del factor X	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Trastornos por déficit inmunidad	
Síndrome de inmunodeficiencia combinada grave	Análisis enzimático
Inmunodeficiencia de células T	Análisis enzimático
Trastornos del colágeno	
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo II y III (algunos casos)	Delección ADN
Osteogénesis imperfecta tipos I y II (algunos casos)	Delección ADN
Defectos de un solo gen con producto genético desconocido	
Fibrosis quística	Análisis enzimático del líquido amniótico con polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Distrofia muscular tipos Duchenne y Becker	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Corea Huntington	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Poliquistosis renal del adulto	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Neurofibromatosis generalizada (Von Recklinghausen)	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Esclerosis tuberosa	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Distrofia miotónica	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Ataxia telangiectasia	Rotura cromosómica
Síndrome de Bloom	Intercambio cromátide hermana incrementado y sensibilidad ultravioleta incrementada
Anemia de Fanconi	Rotura cromosómica
Síndrome de Robert	Escapes cromosómicos
Xeroderma pigmentario	Defecto reparación ADN
Síndromes de epidermolísis ampollar	Biopsia e histología de la piel fetal
Displasia ectodérmica hipohidrótica	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Nefrosis congénita (tipo finlandés)	α -fetoproteína líquido amniótico
Neoplasias endocrinas múltiples	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Infecciones fetales	
Rubéola intrauterina	Detección anticuerpo con sonda ADN específica ARN vírico
Citomegalovirus intrauterino	Detección anticuerpo con sonda ADN específica ARN vírico
Otros	
Déficit de α_1 -antitripsina	Enfoque isoelectrónico, sonda locoespecífica con polimorfismo longitud fragmento restrictivo
Porfiria aguda intermitente	Polimorfismo longitud fragmento restrictivo

ARN, ácido ribonucleico.

gen de Duchenne, denominado distrofina, y su ausencia en el músculo distrófico, puede conducir a otros métodos diagnósticos en el futuro.

Cada vez se están describiendo más nuevas sondas del ADN; y también aparecen con gran rapidez nuevas técnicas, como la electroforesis en gel de campo pulsátil⁶⁶, la escisión de la ribonucleasa⁶⁷, la amplificación genética^{68,69} y el desarrollo de sondas oligonucleótidas para zonas mutantes específicas⁷⁰. Evidentemente, en los próximos años será posible el diagnóstico prenatal de muchas enfermedades; la tabla 1 muestra de qué pruebas se dispone en la actualidad. El ritmo del progreso en este sentido es tal, que siempre resulta prudente contactar con un centro genético local cuando se piense en el diagnóstico prenatal de un trastorno en concreto.

BIBLIOGRAFÍA

- POLLOCK, J. M., BOWMAN, J. M., MANNING, F. A. y HARMON, C. R.: *Fetal blood sampling in Rh hemolytic disease*. Vox Sang 1987; 53:139-42.
- FOREST, M. G., BETUEL, H., COUILLION, P. y BOUE, A.: *Prenatal diagnosis of congenital adrenal hyperplasia (CAH) due to 21-hydroxylase deficiency by steroid analysis in the amniotic fluid of midpregnancy; comparison with HLA typing in 17 pregnancies at risk for CAH*. Prenatal Diagn 1981; 1:197-207.
- POLLACK, M. S., LEVINE, L. S., PANG, S., et al.: *Prenatal diagnosis of conge-*

- nital adrenal hyperplasia (21-hydroxylase deficiency) by HLA typing*. Lancet 1979; i:1107-8.
- MORNET, E., BOUE, J., RAUX-DEMAI, M., COUILLION, P., et al.: *First trimester prenatal diagnosis of 21-hydroxylase deficiency by linkage analysis to HLA-DNA probes and by 17 hydroxyprogesterone determination*. Hum Genet 1986; 73:358-64.
- ALLAN, L. D., CRAWFORD, D. C., CHITA, S. K., y TYNNAN, M. J.: *Prenatal screening for congenital heart disease*. Br. Med. J. 1986; 292:1717-9.
- SABBAGHA, R. E., SHEIKH, Z., TAMURA, R. K. et al.: *Predictive value, sensitivity, and specificity of ultrasonic targeted imaging for fetal anomalies in gravid women at high risk for birth defects*. Am. J. Obstet Gynecol 1985; 152:822-7.
- LESCHOT, N. J., VERJAAL, M., y TREFFERS, P. E.: *Risks of midtrimester amniocentesis, assessment in 3000 pregnancies*. Br. J. Obstet. Gynaecol. 1985; 82:804-7.
- Medical Research Council Working Party on Amniocentesis. *An assessment of the hazards of amniocentesis*. Br. J. Obstet Gynaecol. 1978; 85 (suppl 2):1-31.
- HEAGERTY, A. H. M., EADY, R. A. J., KENNEDY, A. R. et al.: *Rapid prenatal diagnosis of epidermolysis bullosa letalis using GB3 monoclonal antibody*. Br. J. Dermatol 1987; 117:271-5.
- RODECK, C. H., PATRICK, A. D., PEMBREY, M. E., TZANNATOS, C., y WHITFIELD, A. E.: *Fetal liver biopsy for prenatal diagnosis of ornithine carbonyl transferase deficiency*. Lancet 1982; ii:297-300.
- DAFFOS, F., FORESTIER, F., GRANGEOT-KEROS, L., et al.: *Prenatal diagnosis of congenital rubella*. Lancet 1984; ii:1-3.
- WEBB, T., GOSDEN, C. M., RODECK, C. H., HAMILL, M. A., y EASON, P. E.:

- Prenatal diagnosis of X-linked mental retardation with fragile (X) using fetoscopy and fetal blood sampling.* Prenat Diagn 1983; 3:131-7.
13. WARD, R. H. T., MODELL, B., FAIRWEATHER, D. V. I., SHIRLEY, I. M., RICHARDS, B. A., y HETHERINGTON, C. P.: *Obstetric outcome and problems of mid-trimester fetal blood sampling for antenatal diagnosis.* Br. J. Obstet. Gynaecol. 1981; 88: 1073-80.
 14. NORGOARD-PEDERSEN, B., BAGGER, P. BANG, J. et al.: *Maternal-serum-alpha-fetoprotein screening for fetal malformations in 28 062 pregnancies.* Acta Obstet. Gynecol. Scand. 1985; 64:511-4.
 15. MERKATZ, I. R., NITOWSKY, H. M., MACRI, J. N., y JOHNSON, W. E.: *An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal abnormalities.* Am. J. Obstet Gynecol. 1984; 148: 886-94.
 16. SMITH, C. J., KELLEHER, P. C., BELANGER, L., y DALLAIRE, L.: *Reactivity of amniotic fluid alpha-fetoprotein with concanavalin A in diagnosis of neural tube defects.* Br. Med. J. 1979; i:920-1.
 17. BROCK, D. J. H., BARRON, L., y VAN HEYNINGEN, V.: *Prenatal diagnosis of neural-tube defects with a monoclonal antibody specific for acetylcholinesterase.* Lancet 1985; i:5-8.
 18. HOWELL, D. H., LOEFFLER, F. E., y COLEMAN, D. V.: *Assessment of a trans-cervical aspiration technique for chorionic villus biopsy in the first trimester of pregnancy.* Br. J. Obstet Gynaecol 1983; 90: 196-8.
 19. MAXWELL, D. LILFORD, R., CZEPULKOWSKI, B. HEATON, D., y COLMAN, D.: *Transabdominal chorionic villus sampling.* Lancet 1986; i:123-6.
 20. NICOLAIDES, K. H., SOOTHILL, P. W., RODECK, C. H., WARREN, R. C., y GOSDEN, C. M.: *Why confine chorionic villus (placental) biopsy to the first trimester?* Lancet 1986; i:543-4.
 21. *World Health Organisation. Report of a WHO consultation on first trimester fetal diagnosis, 1 June 1985. Special report: risk evaluation in chorionic villus sampling.* Prenat Diagn 1986; 6:451-6.
 22. CRANE, J. P., BEAVER, H. A., CHEUNG, S. W.: *First trimester chorionic villus sampling versus mid-trimester genetic amniocentesis-preliminary results of a controlled prospective trial.* Prenat. Diagn. 1988; 8:355-66.
 23. BAKKTEIG, L. S. EIK-NES, S. H., JACOBSEN, G. et al.: *Randomised controlled trial of ultrasonographic screening in pregnancy.* Lancet 1984; ii:207-11.
 24. JONES, A., y BODMER, W. F.: *Our future inheritance: choice or chance?* Oxford: Oxford University Press, 1974.
 25. WARBURTON, D.: *De novo structural rearrangements: implications for prenatal diagnosis.* In: WILEY, A. N., CARTER, T. P., KELLY, S., PORTER, I. H., eds. *Clinical genetics: problems in diagnosis and counselling.* New York: Academic Press, 1986:63-75.
 26. HASSOLD, T., WARBURTON, D. KLINE, J., y STEIN, Z.: *The relationship of maternal age and trisomy among trisomic spontaneous abortions.* Am. J. Hum. Genet. 1984; 36:1349-56.
 27. MARTIN, A. O.: *Silver staining in clinical cytogenetics.* Stain. Technol. 1985; 60:275-84.
 28. MATTEI, M. G., PHILIP, N. PASSAGE, E., MOISAN, J. P. MANDEL, J. L. y MATTEI, J. F.: *DNA probe localization at 18p113 band by in situ hybridization and identificación of a small supernumerary chromosome.* Hum. Genet. 1985; 69:268-71.
 29. SCHERES, J. M. J. C., MERKX, G. F. M., y HUSTINX, T. W. J.: *Prometaphase banding of human chromosomes with basic fuchsin.* Hum Genet 1982; 61:8-11.
 30. TURNER, G., TILL, R., y DANIEL, A.: *Marker-X chromosomes, mental retardation and macro-orchidism.* N. Engl. J. Med. 1978; 299:1472.
 31. STEIN, Z., SUSSER, M., y GUTERMAN, A. V.: *Screening programme for prevention of Down's syndrome.* Lancet 1973; i:305-10.
 32. CUCKLE, H. S., WALD, N. J., y THOMPSON, S. G.: *Estimating a woman's risk of having a pregnancy associated with Down's syndrome using her age and serum alpha-fetoprotein level.* Br. J. Obstet Gynaecol 1987; 94:387-402.
 33. TABOR, A., LARSEN, S. O., NIELSEN, J., et al.: *Screening for Down's syndrome using an iso-risk curve based on maternal age and serum alpha-fetoprotein level.* Br. J. Obstet. Gynaecol. 1987; 94:363-42.
 34. BENACERRAF, B. R., GELMAN, R., y FRIGOLETTO, F. D., Jr.: *Sonographic identification of second-trimester fetuses with Down's syndrome.* N. Engl. J. Med. 1987; 317:1371-6.
 35. BENACERRAF, B. R., FRIGOLETTO, F. D., Jr.: *Soft tissue nuchal fold in the second-trimester fetus: standards for normal measurements compared with those in Down syndrome.* Am. J. Obstet Gynecol. 1987; 157:1146-9.
 36. LOCKWOOD, C. BENACERRAF, B., KRINSKY, A., et al.: *A sonographic screening method for Down syndrome.* Am. J. Obstet. Gynecol. 1987; 157: 803-8.
 37. WALD, N. J., CUCKLE, H. S., DENSEN, J. W., et al.: *Maternal serum unconjugated oestriol as an antenatal screening test for Down's syndrome.* Br. J. Obstet. Gynaecol. 1988; 95:334-41.
 38. BOGART, M. H., PANDIAN, M. R., y JONES, D. W.: *Abnormal maternal serum chorionic gonadotropin levels in pregnancies with fetal chromosome abnormalities.* Prenat. Diagn. 1987; 7:623-30.
 39. MACEK, M. ANNERÉN, G., GUSTAVSON, K. H., et al.: *Gamma-glutamyl transferase activity in the amniotic fluid of fetuses with chromosomal aberrations and inborn errors of metabolism.* Clin. Genet. 1987; 32:403-8.
 40. CAMPBELL, S., PRYSE-DAVIES, J. COLTART, T. M. SELLER, M. J., y SINGER, J. D.: *Ultrasound in the diagnosis of spina bifida.* Lancet 1975; i:1065-9.
 41. CHANG, J. C., COLBUS, M. S., y KAN, Y. W.: *Antenatal diagnosis of sickle cell anaemia by sensitive DNA assay.* Lancet 1982; i:1463.
 42. WEATHERALL, D. J., OLD, J. M., THEIN, S. L., WAINSCOT, J. S., y CLEGG, J. B.: *Prenatal diagnosis of the common haemoglobin disorders.* J. Med. Genet. 1985; 22:422-30.
 43. BROCK, D. J. H., BEDGOOD, D., BARRON, L., y HAYWARD, C.: *Prospective prenatal diagnosis of cystic fibrosis.* Lancet 1985; i: 1175-8.
 44. WAINWRIGHT, B. J., SCAMBLER, P. J., SCHMIDTKE, J., et al.: *Localization of cystic fibrosis locus to human chromosome 7 cen-q 22.* Nature 1985; 318: 384-5.
 45. BUCHWALD, M., ZSIGA, M., MARKIEWICZ, D., et al.: *Linkage of cystic fibrosis to the pro alpha 2(I) collagen gene, COL1A2, on chromosome 7.* Cytogenet. Cell Genet 1986; 41:234-9.
 46. FARRALL, M., LAW, H-Y, y RODECK, C. H., et al.: *First-trimester prenatal diagnosis of cystic fibrosis with linked DNA probes.* Lancet 1986; i:1402-5.
 47. LAW, H-Y, STANIER, P., y WILLIAMSON, R., et al.: *Two unusual cases of first trimester prenatal diagnosis of cystic fibrosis using DNA probes.* Prenat. Diagn. 1987; 7:215-21.
 48. FARRALL, M., SCAMBLER, P., y KLINGER, K. W., et al.: *Cystic fibrosis carrier detection using a linked gene probe.* J. Med. Genet. 1986; 23:295-9.
 49. SUPER, M., IVINSON, A., y SCHWARZ, M., et al.: *Clinic experience of prenatal diagnosis of cystic fibrosis by use of linked DNA probes.* Lancet 1987; ii: 782-4.
 50. ESTIVILL, X., FARRALL, M., y SCAMBLER, P. J., et al.: *A candidate for the cystic fibrosis locus isolated by selection for methylation-free islands.* Nature 1987; 326:840-5.
 51. WILLIAMS, C., WILLIAMSON, R., y COUTELLE, C., et al.: *Same-day first-trimester antenatal diagnosis for cystic fibrosis by gene amplification.* Lancet 1988; ii:102-3.
 52. PECORARA, M., CASARINO, L., y MORI, P. G., et al.: *Hemophilia A: carrier detection and prenatal diagnosis by DNA analysis.* Blood 1987; 70: 531-5.
 53. HAY, C. W., ROBERTSON, K. A., YONG, S-L., THOMPSON, A. R. GROWE, C. H., y MACGILLIVRAY, R. T. A.: *Use of a Bam HI polymorphism in the factor IX gene for the determination of hemophilia B carrier status.* Blood 1986; 67: 1508-11.
 54. QUARRELL, O. W. J., MEREDITH, A. L., TYLER, A., YOUNGMAN, S., UPADH-YAYA, M., y HARPER, P. S.: *Exclusion testing for Huntington's disease in pregnancy with a closely linked DNA marker.* Lancet 1987; i:1281-3.
 55. REEDERS, S. T., BREUNING, M. H., y CORNEY, G., et al.: *Two genetic markers closely linked to adult polycystic kidney disease on chromosome 16.* Br. Med. J. 1986; 292:851-3.
 56. HODGSON, S., WALKER, A., y COLE, C., et al.: *The application of linkage analysis to genetic counselling in families with Duchenne or Becker muscular dystrophy.* J. Med. Genet. 1987; 24:152-9.
 57. MEREDITH, A. L., HUSON, S. M., y LUNT, P. W., et al.: *Application of a closely linked polymorphism of restriction fragment length to counselling and prenatal testing in families with myotonic dystrophy.* Br. Med. J. 1986; 293:1353-6.
 58. CONNOR, J. M., LOUGHLIN, S. A. R., y WHITTLE, M. J.: *First trimester prenatal exclusion of tuberous sclerosis.* Lancet 1987; i:1269.
 59. BARKER, D., WRIGHT, E. NGUYEN, K., et al.: *Gene for von Recklinghausen neurofibromatosis is in the pericentromeric region of chromosome 17.* Science 1987; 236:1100-2.
 60. MORGAN, S. H., CHESHIRE, J. K. WILSON, T. M., MACDERMOT, K., y CRAWFURD, M. d'A.: *Anderson-Fabry disease-family linkage studies using two polymorphic X-linked DNA probes.* Pediatric. Nephrology 1987; 1:536-9.
 61. GIBBS, D. A., HEADHOUSE-BENSON, C.M., y WATTS, R. W. E.: *Family studies of the Lesch-Nyhan syndrome using a restriction fragment length polymorphism closely linked to the HPRT gene.* Clin. Sci. 1985; 69(suppl 12):52 P.
 62. BURGHESE, A. H. M., LOGAN, C., HU, X., BELFALL, B., WORTON, R. G., y RAY, P. N.: *A cDNA clone from the Duchenne Becker muscular dystrophy gene.* Nature 1987; 328:434-7.
 63. KOENIG, M., HOFFMAN, E. P., BERTELSON, C. J., MONACO, A. P., FEENER, C., y KUNKEL, L. M.: *Complete cloning of the Duchenne muscular dystrophy (DMD) cDNA and preliminary genomic organisation of the DMD gene in normal and affected individuals.* Cell 1987; 50:509-17.
 64. BODRUG, S. E., RAY, P. N., GONZÁLEZ, I. L., SCHMICKEL, R. D., SYLVESTER, J. E., y WORTON, R. G.: *Molecular analysis of a constitutional X-autosome translocation in a female with muscular dystrophy.* Science 1987; 237:1620-4.
 65. HOFFMAN, E. P. BROWN, R. H., Jr., y KUNBEL, L. M.: *Distrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus.* Cell 1987; 51:919-28.
 66. SMITH, C. L., y CANTOR, C. R.: *Pulsed-field gel electrophoresis of large DNA Molecules.* Nature 1986; 319:701-2.
 67. MYERS, R. M. LARIN, Z., y MANIATIS, T.: *Detection of single base substitutions by ribonuclease cleavage at mismatches in RNA: DNA duplexes.* Science 1985; 230:1242-6.
 68. EMBURY, S. H., SCHAIF, S. J., y SAIKI, R. K., et al.: *Rapid prenatal diagnosis of sickle cell anemia by a new method of DNA analysis.* N. Engl. J. Med. 1987; 316:656-61.
 69. CHEHAB, F. F., DOHERTY, M., CAI, S., KAN, Y. W., COOPER, S., y RUBIN, E. M.: *Detection of sickle cell anaemia and thalassaemias.* Nature 1987; 329:293-4.
 70. LATHE, R.: *Synthetic oligonucleotide probes deduced from amino acid sequence data. Theoretical and practical considerations.* J. Mol. Biol. 1985; 183:1-12.

EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS*

Arnold Munnich, Stanislas Lyonnet
Marie-Louise Briard

Clinica y Unidad de investigación
de genética médica, Inserm U 12,
Centre hospitalier Necker-Enfants Malades (Paris)

El ADN, esta doble hélice que contiene en el fondo de nuestras células todos los misterios de nuestra herencia, va entregando poco a poco sus secretos a los investigadores. Y ello tiene consecuencias prácticas muy favorables puesto que los descubrimientos realizados permiten, por ejemplo, el poder practicar el diagnóstico prenatal de numerosas enfermedades hereditarias.

Desde la *eclosión* en los años 70, de la tecnología de la biología molecular y con la aparición en el mismo período de diversos métodos de extracción de tejido fetal y de la ecografía obstétrica, asistimos a una verdadera revolución que hace posible el diagnóstico prenatal de múltiples enfermedades hereditarias incluso, a veces desde el estadio embrionario. El número de anomalías detectables en el feto y en el embrión es cada vez más grande ya se trate de anomalías de los cromosomas, de afecciones debidas a la transmisión monogénica (enfermedades hereditarias del metabolismo, afecciones hematológicas) o de malformaciones hereditarias.

Actualmente, la cuestión del diagnóstico prenatal se debe plantear cada vez que exista una patología hereditaria de los ascendientes o en las ramas colaterales de la familia del niño que va a nacer. La demanda del diagnóstico prenatal procede principalmente de los padres, pero de ahora en adelante, debe estar presente en la mente de todos los médicos.

Los progresos más recientes en materia de análisis bioquímico y del ADN vienen todavía a aumentar el número de esas técnicas cuyos valor, riesgo, fiabilidad y las indicaciones respectivas tienen que ser conocidas por diferentes especialistas (obstetras, genetistas, bioquímicos o pediatras). Ello hace del diagnóstico prenatal un acto típicamente multidisciplinario. Es función del consejo genético orientar el proceso del diagnóstico prenatal.

Este debe determinar precisamente la anomalía que está en la base, evaluar el riesgo genético para el feto, valorar los posibles riesgos de una forma fetal para la gestación e informar a los padres de las diversas eventualidades que se pueden seguir, según el resultado. Así, todos los esfuerzos de diversos especialistas tienden a poder proponer a las mujeres que lo deseen una interrupción del embarazo cada vez más precoz, lo menos traumática posible y con la mejor indicación posible.

De hecho, el *consejo genético* constituye el elemento previo de todo diagnóstico prenatal. Debe permitir la obtención de una serie de informaciones referentes a la enfermedad inicial que ha planteado la consulta, la genealogía de la *salud* de las familias en juego, la evaluación del diagnóstico prenatal, el término previsto de la gestación, los riesgos de aborto y las consecuencias del diagnóstico prenatal.

■ **Anomalía inicial.** El conocimiento de la anomalía inicial (lo que se llama el caso *índice*) debe ser preciso. Ello puede necesitar un complemento de informaciones sobre los sujetos afectados y de los padres mis-

mos o de los hermanos y hermanas para investigar, por ejemplo, un estado heterocigótico o una anomalía equilibrada del cariotipo.

■ **Árbol genealógico.** El establecimiento de un árbol genealógico detallado permite la valoración de los riesgos posibles, teniendo en cuenta los datos de la genética formal. Así, el simple consejo genético puede anular la indicación de un diagnóstico prenatal, como por ejemplo, en una mujer embarazada, parienta de un transmisora (se suele decir portadora de una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X y para la cual, el análisis genealógico permite, *a priori*, establecer un riesgo muy pequeño, es decir, equivalente al riesgo de la población en general).

■ **Evaluación del diagnóstico prenatal.** La precisión de la información que se espera del diagnóstico prenatal debe ser valorada. Así este diagnóstico es muy preciso en caso de investigación de anomalía del cariotipo en un cultivo fetal. En otros casos, no permite más que una evaluación del riesgo, como en ciertas técnicas bioquímicas con la ayuda de las cuales es a veces difícil de distinguir un niño heterocigótico de un niño afectado. Y lo mismo en ciertas afecciones para las cuales uno está obligado a limitarse a un diagnóstico de exclusión (diagnóstico del sexo fetal por una anomalía hereditaria, ligada al cromosoma X y que no puede beneficiarse ni de un diagnóstico bioquímico, ni de un diagnóstico genético).

■ **Término.** El conocimiento preciso del término del embarazo viene dado por los datos ecográficos precoces (hacia la 12.^a semana).

■ **Riesgos de aborto.** Los riesgos del aborto ligados a las técnicas de exploración previstas deben ser tomadas en consideración con los padres. Este riesgo, muy débil en caso de punción del líquido amniótico (inferior a 1%), no es despreciable en lo que se refiere a la biopsia de vellosidades coriales (4 a 6%). Hay que añadir que el nacimiento, siempre posible, de un niño malformado por una afección distinta de la que se investigó será particularmente mal aceptada por la pareja si esta posibilidad teórica no les fue nunca mencionada.

■ **Consecuencias del diagnóstico prenatal.** En fin, la dificultad de las técnicas del diagnóstico prenatal, el riesgo (bien que débil, para el embarazo) y la ética nos hacen limitar tal demanda a las afecciones graves y malformantes para las cuales podría tenerse en cuenta una interrupción terapéutica del embarazo en caso de afectación del feto, previo acuerdo con las familias.

Sin embargo, se han propuesto tratamientos *in útero* todavía en número muy limitado, por tratarse en la mayoría de los casos de la única solución posible. Se trata especialmente de las transfusiones *in útero* o del injerto de médula compatible, de la cirugía de ciertas uropatías, del tratamiento de los trastornos del ritmo cardíaco o de la hiperplasia suprarrenal congénita.

El diagnóstico prenatal de las enfermedades hereditarias requiere técnicas que permitan la visualización del feto y sobre todo la toma de material fetal destinado a análisis especializados: bioquímicos, anatomopatológicos, hematológicos o citogenéticos. Cada técnica es naturalmente propia de algunos laboratorios especializados. Sin embargo, el análisis del ADN fetales, de entre estos métodos, es el que actualmente abre el más amplio campo de investigación al diagnóstico prenatal de las enfermedades hereditarias. Esta técnica hace referencia a nociones relativamente recientes de genética molecular que van evolucionando desde los años 75-80.

DIAGNÓSTICO PRENATAL POR ANÁLISIS DEL ADN

Después de que el ADN, soporte de la información hereditaria, ha sido la molécula orgánica más difícil de estudiar, actualmente es

* *Recherche et Santé*. 1989; 40:4-8.

posible el análisis de su estructura y de los mecanismos que regulan su expresión, gracias a las tecnologías de la biología molecular.

Estos métodos permiten claramente:

- Seccionar en algunos puntos precisos el ADN del patrimonio hereditario (genoma) gracias a esas *tijeras biológicas* que son las llamadas enzimas de restricción.

- Utilizar todo o parte de un fragmento de ADN (asignado a un gen particular o no) como sonda molecular, un *utensilio* que permite reconocer, entre una multitud de fragmentos del genoma, aquellos que son, por ejemplo, representativos de un gen.

- Construir, en fin, artificialmente cortas secuencias del ADN normal (o de su homólogo, portador de una mutación conocida).

INDICACIONES DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL POR ANÁLISIS DEL ADN

Estos métodos se dirigen a las afecciones hereditarias cuyo diagnóstico convencional bioquímico es imposible o incierto. Actualmente, se trata de afecciones hereditarias monogénicas.

Las razones que imponen el recurso a la biología molecular más bien que el análisis del feto por dosificación de una proteína o de una actividad enzimática, expresada en las células del líquido amniótico, son de dos tipos:

- El diagnóstico fenotípico es imposible, ya que el producto del gen responsable es desconocido. El único recurso entonces es una estrategia de diagnóstico genotípico indirecto utilizando marcadores genéticos ligados al gen anormal, por su proximidad.

- El diagnóstico fenotípico es imposible, pues incluso conociendo el producto del gen mutado, la anomalía genética no se manifiesta en tejidos del feto que son accesibles (células del líquido amniótico y trofoblastos). El análisis del ADN —presente en todas las células del feto e idéntico en todas— es el único recurso.

Otros casos son intermedios, como la mucoviscidosis, por ejemplo. En esta afección existen criterios bioquímicos de diagnóstico del estado del feto. Sin embargo, este método deja todavía una cierta incertidumbre diagnóstica, para afirmar que un feto está afectado (falso negativo) o indemne (falso positivo). Su asociación con los métodos del ADN permite reducir este riesgo.

El material de estudio, el ADN del genoma utilizado para el diagnóstico del feto, proviene de las células del líquido amniótico tomadas entre la semana 15 y 16 del embarazo y frecuentemente puestas en cultivo. El ADN obtenido así es de buena calidad y en cantidad no limitada. Sin embargo, la toma ya tardía y el intervalo necesario para el cultivo (una semana) no permite poder dar una respuesta a los padres antes de la semana 18 o 19 de la gestación.

A la inversa, el ADN del feto obtenido después de una toma de trofoblasto en la 10.^a semana permite un estudio directo, sin cultivo previo, y con ello una respuesta más rápida.

En todos los casos, hay que insistir sobre la necesidad imperiosa de un estudio familiar del ADN previa la puesta en marcha del proceso del diagnóstico prenatal e, idealmente, antes del inicio de la gestación. Este estudio por el método de *Southern Blot*, debe incluir el caso *índice*, los hijos sanos y los padres.

DIAGNÓSTICO DEL SEXO FETAL

El diagnóstico del sexo fetal está indicado en caso de enfermedad familiar ligada al sexo.

Se realiza por ecografía e imperativamente por estudio de los cromosomas del feto. La biopsia del trofoblasto encuentra ahí una indicación de elección, permitiendo un diagnóstico precoz y rápido.

Esta determinación precoz del sexo permite reservar sólo a los fetos del sexo masculino las exploraciones más perfeccionadas necesarias para el diagnóstico preciso de la afección que se busca (ejemplo: diag-

nóstico de una enfermedad hematológica o inmunológica ligada al sexo por punción de sangre fetal).

En el caso en que no sea posible ningún diagnóstico preciso, una interrupción del embarazo podría proponerse si el feto es del sexo masculino, sabiendo que esta forma de *prevención* deja sobrevivir a las niñas de las cuales una sobre dos será transmisora de la enfermedad y suprime todos los niños de los cuales uno sobre dos es sano.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LAS AFECCIONES HEMATOLÓGICAS HEREDITARIAS

El número de diagnósticos prenatales realizados para las afecciones de expresión hematológica está en crecimiento constante, en razón de los progresos efectuados para las tomas de sangre fetal.

La mayoría de las enfermedades hematológicas hereditarias son así accesibles al diagnóstico prenatal una vez establecidas las normas para el feto en función del tiempo de gestación.

Las principales afecciones así estudiadas son:

- Las hemoglobinopatías, en particular beta-talasemia y drepanocitosis.

- Las otras enfermedades hereditarias de los glóbulos rojos.

- Los trastornos de la coagulación: hemofilias A y B, la enfermedad de Willebrand, así como las otras afecciones hereditarias.

- Los defectos inmunitarios congénitos:

- a) Defecto inmunitario combinado severo.

- b) Defecto inmunitario asociado a un defecto de expresión de HLA.

- c) Agammaglobulinemia ligada al sexo.

- d) Granulomatosis séptica ligada al sexo.

El diagnóstico de las enfermedades hematológicas reemplaza también el estudio del ADN del feto, en particular en las hemoglobinopatías (drepanocitosis y talasemia) o en los casos de un déficit enzimático asociado.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS DEL METABOLISMO

Estas enfermedades son debidas a genes mutados cuyo producto, más frecuentemente un enzima, falta o es anormal y cuya función está, en consecuencia, alterada. Estas enfermedades son numerosas, pero globalmente raras (de 1 por 40.000 a 1 por 100.000 nacimientos, a veces más en las poblaciones de riesgo). La mayoría de estas afecciones se transmite de forma autosómica recesiva, y un 10 % de ellas ligadas al sexo.

El diagnóstico prenatal se dirige a las enfermedades metabólicas graves que no se benefician de un tratamiento eficaz y cuyo defecto responsable se expresa en las biopsias de tejidos fetales actualmente accesibles.

La gran diversidad y rareza global de las enfermedades hereditarias del metabolismo; la complejidad y variedad de las técnicas bioquímicas de identificación y la existencia frecuente en el seno de una misma afección de una gran heterogeneidad de expresión, hacen ilusorio el cribado sistemático. Así la base del diagnóstico es aquí, todavía, el reconocimiento previo de las familias de riesgo:

- Sea por identificación del caso *índice* (primer hijo afectado) situación la más frecuente.

- Sea por la detección de los heterocigóticos para una enfermedad sospechada de ausencia del examen bioquímico del caso índice. Esto se indica en tres casos:

- a) Un sujeto fallecido en la familia con un cuadro clínico evocador (la dificultad de un tal análisis está a menudo ligada a la dispersión de las tasas de actividad enzimática entre los heterocigóticos y los sujetos normales).

- b) El despistaje de los transmisores para las afecciones ligadas al sexo.

- c) La gran frecuencia de un gen mutante en una población restringida (por ejemplo, enfermedad de Tay-Sachs en los judíos ashkenazes).

DIAGNÓSTICO PRENATAL Y NEONATOLOGÍA

Vicente Molina

El diagnóstico prenatal es analizado desde diferentes puntos de vista en distintos apartados de este informe. Su objetivo inmediato, el feto, ha sido y está siendo un paciente cada vez más a caballo entre obstetras y neonatólogos, hasta el punto de que actualmente es difícil decir en qué momento cada uno de estos grupos de especialistas debe iniciar o finalizar su interés por éste común paciente, aunque la responsabilidad inmediata pertenezca a uno o a otro en un momento dado. No es de extrañar, por tanto, que el neonatólogo se encuentre profundamente involucrado en la problemática del diagnóstico prenatal. Aparte de esta declaración de principios, creemos que es conveniente intentar analizar los puntos concretos de relación del diagnóstico prenatal con la Medicina Neonatal.

REPERCUSIÓN DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL SOBRE LA ASISTENCIA NEONATAL

CONTRIBUCIÓN DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL AL ESTUDIO DEL BIENESTAR FETAL

Si consideramos el término de diagnóstico prenatal en sentido amplio, abarca también los estudios sobre el bienestar del feto. Sin embargo, existe una clara tendencia a considerar dentro del término de diagnóstico prenatal exclusivamente aquellas técnicas encaminadas a investigar la existencia o no de anomalías estructurales o enfermedades hereditarias en el feto. Aun aceptando esta segunda interpretación, es obvio que ambas situaciones se encuentran estrechamente relacionadas y podemos afirmar que el progreso que ha experimentado en los últimos años el estudio del bienestar del feto que podríamos llamar normal, ha sido debido, en gran parte, al estímulo que ha representado el enorme reto del diagnóstico prenatal.

Durante la década de los 70, el máximo esfuerzo en cuanto a estudio de bienestar fetal anteparto se centró en las técnicas de monitorización de la frecuencia cardíaca fetal. Posteriormente se introdujo la ecografía, como control del crecimiento fetal y diagnóstico de algunas complicaciones obstétricas. El gran desarrollo de la ecografía obstétrica hasta nuestros días obedece, con seguridad, a la posibilidad de diagnosticar, de forma cada vez más precisa, anomalías estructurales fetales. No cabe duda que algunos aspectos recientes de la ecografía obstétrica actual (estudio de flujos, por ejemplo) contribuyen de forma esencial al estudio del bienestar fetal.

Pero quizá el campo en el que la contribución del diagnóstico prenatal al estudio del feto normal es más evidente es en el desarrollo de los métodos diagnósticos que podríamos llamar *agresivos*. La amniocentesis para estudio del bienestar o de la madurez fetal fue anterior a la amniocentesis para estudio cromosómico. Sin embargo otras técnicas, como la fetoscopia o, sobre todo, la funiculocentesis, tuvieron su principal justificación en el diagnóstico de anomalías o enfermedades fetales. La fetoscopia ha sido abandonada actualmente, pero la funiculocentesis representa uno de los avances más importantes de los últimos años en el estudio del bienestar fetal, al que difícilmente se habría llegado sin el estímulo del diagnóstico prenatal.

De hecho, ambos campos se encuentran muy estrechamente relacionados. El diagnóstico de un sufrimiento fetal intraútero suscita con frecuencia la sospecha de una anomalía fetal subyacente, que es

necesario aclarar para poder adoptar decisiones asistenciales. Por el contrario, la asistencia a un feto portador de una anomalía estructural o una enfermedad hereditaria deberá basarse con frecuencia en los parámetros generales de bienestar fetal.

La íntima relación que existe entre estos dos campos (el diagnóstico prenatal de anomalías fetales y el estudio del bienestar fetal) hace que, tanto desde el punto de vista asistencial como desde el científico, sea difícil concebir una Unidad de Perinatología que deba actuar como centro de referencia, en la que se pretenda alcanzar un desarrollo óptimo aislado de uno solo de estos aspectos.

PROCESOS CUYO PRONÓSTICO MEJORA POR EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Durante los últimos años hemos asistido a un aumento extraordinario de la capacidad para diagnosticar prenatalmente anomalías o enfermedades fetales. Este hecho hace que se hayan ampliado también lo que podríamos llamar las *consecuencias* del diagnóstico prenatal. Si bien al inicio del diagnóstico prenatal el resultado final de la mayoría de los diagnósticos era la interrupción de la gestación (las primeras anomalías diagnosticadas fueron problemas cromosómicos, anencefalías o mielomeningoceles), actualmente, gracias a los progresos técnicos, el diagnóstico prenatal de toda una larga lista de procesos menos severos permite que los niños afectados puedan ser mejor atendidos en su período neonatal o, en algunos casos, incluso en su vida fetal. Existe, por tanto, una vertiente *curativa y positiva* del diagnóstico prenatal, cuyo desarrollo es cada vez mayor, a medida que aumentan las posibilidades tecnológicas. A continuación exponemos algunas de estas situaciones.

Procesos susceptibles de tratamiento prenatal

Tratamiento médico prenatal

Se trata de una de las consecuencias del diagnóstico prenatal más a nuestro alcance (en algunos aspectos), y ya conocida desde hace años. Actualmente es posible plantearse el tratamiento médico del feto dentro del útero en las siguientes situaciones (Golbus, M. J., 1987; Adzick, N. S., 1985).

- Déficit fetal de oligoelementos o vitaminas.*
- Déficit fetal de componentes de la sangre:*
 - Hematíes: transfusión intrauterina (problema Rh).
 - Albúmina: hipoalbuminemia congénita.
- Déficit fetal de hormonas:*
 - Hormonas esteroideas en la hiperplasia suprarrenal congénita.
- Dietas de exclusión materna:* Se ha comprobado en hijos heterocigotos de madres portadoras de fenilcetonuria, que su CI es mayor si durante el embarazo la madre efectúa una dieta exenta de fenilalanina. Lo mismo ocurre en la galactosemia.
- Necesidad fetal de fármacos:* Se ha empleado el digital administrado a la madre para tratar la insuficiencia cardíaca del feto, así como el isoproterenol para tratar el bloque aurículo-ventricular fetal.

Aparte de estas situaciones, algunas de ellas claramente a nuestro alcance o ya experimentadas en nuestro medio, se vislumbran nuevas posibilidades terapéuticas todavía en fase muy inicial de experimentación. Así, en una reciente ponencia del profesor Golbus (Golbus,

1987), se expuso la posibilidad de corrección de defectos génicos únicos intraútero mediante técnicas de manipulación genética utilizando retrovirus, o la posibilidad (todavía futura pero no tan lejana) de efectuar un trasplante de *stem cell* o células precursoras de la médula ósea durante la vida fetal, similar al trasplante de médula ósea en el adulto, pero con la ventaja de que la especial situación inmunológica del feto favorecería su aceptación. Esta última técnica, muy sugestiva desde el punto de vista teórico, ha sido ya intentada por algunos grupos, de momento con resultados poco alentadores.

Tratamiento quirúrgico prenatal

El tratamiento quirúrgico prenatal estaría justificado en aquellas anomalías anatómicas fetales que interfieren con el desarrollo anatómico normal y que, de corregirse, permitirían que éste se llevara a cabo sin problemas.

Cuatro situaciones estarían dentro de este grupo de anomalías. La primera es la obstrucción de la uretra fetal, ya que condiciona una hidronefrosis bilateral que, si se produce precozmente, conduce a una displasia renal severa. Al mismo tiempo existe una menor diuresis fetal, lo que provoca una disminución de la cantidad de líquido amniótico y, como consecuencia, un deficiente desarrollo de los pulmones fetales. Si no se corrige la anomalía precozmente intraútero, el feto está condenado a la insuficiencia renal y respiratoria en el momento del nacimiento, con muy escasas posibilidades de sobrevivir. El diagnóstico de esta anomalía es fácil mediante ecografía, y el tratamiento paliativo quirúrgico intraútero es teóricamente sencillo, ya que basta con drenar los ureteres o la vejiga a la superficie del abdomen fetal, para evitar la obstrucción. Sin embargo, el proceso de intervenir al feto y situarlo de nuevo en la cavidad intrauterina sigue siendo muy complicado. Por otra parte, el pronóstico final depende de si existen o no otras anomalías asociadas y de si el tratamiento se efectúa lo suficientemente pronto como para que el feto no haya desarrollado todavía la displasia renal.

Todos los equipos están de acuerdo en que deben excluirse de la cirugía fetal aquellos casos con anomalías graves asociadas, con una cantidad normal de líquido amniótico o con una función renal fetal severamente afectada (valorada por el análisis de la orina fetal obtenida por punción y cateterismo). Los resultados actuales son los siguientes. (Estudio colaborativo sobre cirugía fetal, citado por Golbus):

72 casos de nefropatía obstructiva fetal bilateral:

— 11 casos: interrupción de la gestación por anomalías cromosómicas asociadas.

— 61 casos: intervención prenatal (catéter vesico-amniótico o marsupialización vesical).

— 3 mortinatos: 2 por complicaciones de intervención, 1 por anomalías asociadas.

— 28 muertes neonatales: 25 por hipoplasia pulmonar, 3 anomalías asociadas.

— 30 supervivientes: 49,2 %.

Otros autores citan porcentajes de éxitos similares (alrededor del 45 %, citado por Fleischer, 1985). El porcentaje de éxitos, aun en los equipos de mayor experiencia, es todavía bajo, siendo además una técnica no exenta de riesgo, tanto para la madre como para el feto.

La segunda situación es la hidrocefalia progresiva por estenosis del Acueducto de Silvio. Se trata también de una anomalía fácilmente detectable por ecografía, y en la cual un cerebro inicialmente normal se ve progresivamente comprimido por el exceso de líquido cefalorraquídeo. La colocación de un drenaje ventrículo-amniótico puede detener la compresión del parénquima cerebral y mejorar el pronóstico. Existen un buen número de casos reportados en los que se ha empleado esta terapéutica. El problema es que sólo alrededor del 40 % de los niños sobreviven sin secuelas neurológicas (Fleischer, 1985). La alta incidencia de secuelas puede explicarse por la existencia de anomalías asociadas, difícilmente diagnosticables (defectos de la migración celular...). La actitud debe ser, por tanto, actuar lo menos posible y no hacerlo, por supuesto, si por ecografía se detecta que la hidrocefalia no es rápidamente progresiva.

La tercera situación que cumple los criterios para ser teóricamente susceptible de cirugía prenatal es la hernia diafragmática congéni-

ta. En este caso, la comunicación existente entre el abdomen y la cavidad torácica, por defecto de constitución del diafragma, hace que parte de las vísceras abdominales pasen al tórax, comprimiendo el pulmón e impidiendo su desarrollo normal. Esta anomalía es tratable quirúrgicamente en el período neonatal, pero su pronóstico depende del grado de defecto de desarrollo del pulmón asociado, ya que pulmones muy poco desarrollados complican mucho el post operatorio en el período neonatal, siendo todavía la mortalidad neonatal del 50-80 % (Harrison, 1979; Harrison, 1981). El defecto es fácilmente diagnosticable por ecografía, y la corrección quirúrgica está perfectamente estandarizada. Experimentalmente se ha conseguido reproducir el defecto y corregirlo mediante cirugía prenatal en corderos (citado por Adzick, 1985). El principal problema, no solucionado todavía, para su aplicación en el hombre, reside en la duración de la reparación del diafragma fetal, que forzosamente es larga, aumentando considerablemente el riesgo de complicaciones.

Una cuarta situación es la planteada por las masas quísticas intratorácicas, que comprimen el pulmón fetal e impiden su desarrollo. Igual que ocurría con la hernia diafragmática, la intervención en el período neonatal puede fracasar si el grado de desarrollo pulmonar es insuficiente. Algunos tipos de anomalías quísticas intratorácicas pueden tratarse de forma paliativa durante la vida fetal mediante colocación por punción de un catéter de drenaje de la cavidad quística al líquido amniótico. Existe un caso descrito recientemente, en el que la evolución posterior del recién nacido fue normal (Nicolaidis, 1987).

Esta exposición de la situación actual de la cirugía fetal debe finalizar con algunas matizaciones. No hay que olvidar que se trata de un campo aún en plena fase experimental, y que puede comportar importantes riesgos para la madre y para el propio feto. Citando textualmente frases de uno de los grupos pioneros en este campo (Golbus, 1987): «Es importante mantener un sano escepticismo sobre la cirugía fetal. El hecho de que se haya demostrado que una técnica es posible, no quiere decir que deba aplicarse». «No hay que lanzarse a tratar una anomalía fetal por el simple hecho de que hemos sido capaces de diagnosticarla y sabemos que está presente». «Sólo aquellos equipos que cuenten con asistencia perinatólogica y cirugía neonatal del máximo nivel pueden plantearse intentar estas técnicas, siempre en contacto con un experto en bioética y con un comité de profesionales no directamente involucrados en la experiencia que puedan controlar sus resultados».

Procesos en los cuales el diagnóstico prenatal mejora la asistencia neonatal

El diagnóstico prenatal mejora la asistencia neonatal bien permitiendo escoger el momento y la vía óptima para el nacimiento en función de la anomalía fetal en cuestión (planificando el nacimiento), bien permitiendo el diagnóstico de anomalías que hubieran pasado inadvertidas en el período neonatal.

Planificación del nacimiento

Algunas anomalías fetales, aunque no sean susceptibles de tratamiento intrauterino, empeoran a medida que transcurre la gestación. Debe escogerse entonces el momento del nacimiento de forma que el riesgo de la prematuridad no sea mayor que el riesgo propio de empeoramiento intraútero de la anomalía diagnosticada. Se trata, por tanto, de una decisión delicada, en la que la necesidad de un equipo multidisciplinario y la estrecha relación entre diagnóstico prenatal y asistencia perinatal básica quedan claramente patentes.

Algunas de las malformaciones que pueden requerir una inducción antes del término para ser corregidas cuanto antes fuera del útero son las siguientes (tomado de Adzick):

- Hidronefrosis obstructiva (unilateral o con cantidad normal de líquido amniótico).
- Hidrocefalia obstructiva.
- Síndrome de las bridas amnióticas.
- Gastosquis u onfalocelo sin saco.
- Isquemia/necrosis intestinal secundaria a vólvulo, ileo meconial...
- Hídrops fetal.

No siempre el diagnóstico de anomalía fetal debe hacer pensar en adelantar el momento del parto. Existen una serie de malformaciones cuyas consecuencias no empeoran en el transcurso de la gestación y que, por tanto, es mejor corregirlas después de un nacimiento a término (Adzick, 1985):

- Atresias intestinales (esofágica, duodenal, yeyunal, ileal, anorrectal).
- Íleo meconial.
- Quistes y duplicaciones entéricas.
- Onfalocele pequeño con saco íntegro.
- Meningocele, mielomeningocele, espina bífida.
- Displasia renal multiquística unilateral.
- Deformidades craneofaciales, de extremidades y de la pared torácica.
- Higroma quístico.
- Teratoma sacrocóxico pequeño.
- Quiste de ovario.

Otras veces no sólo es preciso planificar el momento del nacimiento sino también la vía del mismo, debido a que algunas malformaciones pueden empeorar al producirse el parto vaginal, o dificultarlo de tal manera que ponga en peligro la integridad tanto de la madre como del propio feto. Algunas de las malformaciones que requieren un nacimiento por cesárea se exponen en la lista siguiente (Adzick, 1985):

- Gemelos siameses.
- Onfalocele gigante.
- Hidrocefalia severa.
- Teratoma sacrocóxico grande.
- Higromas quísticos de gran tamaño.
- Mielomeningocele de gran tamaño o abierto.
- Todos aquellos casos que requieran un parto pretérmino y la inducción fracase o exista sufrimiento fetal.

En todos los casos anteriores el diagnóstico prenatal ofrece una ventaja adicional: la posibilidad de escoger el momento exacto del parto, con la consiguiente preparación del equipo que debe asistir al recién nacido. Aunque un hospital de determinado nivel pueda asumir cualquier tipo de emergencia perinatólogica en cualquier momento, no cabe duda que poder escoger el momento del nacimiento de un recién nacido críticamente enfermo o que requiera intervención quirúrgica inmediata tiene enormes ventajas.

Malformaciones que hubieran pasado inadvertidas en el período neonatal

Algunas malformaciones fetales son visibles en el momento del nacimiento (mielomeningocele, onfalocele...). De las no visibles, algunas se manifiestan en los primeros minutos de vida (hernia diafragmática congénita), en las primeras horas (atresias intestinales) o en los primeros días (muchas cardiopatías). En todos estos casos el diagnóstico prenatal representa un diagnóstico precoz que mejora su asistencia en el período neonatal. Pero esta faceta de diagnóstico precoz es especialmente importante en aquellas anomalías que pasan inadvertidas durante el período neonatal, pero cuya gravedad y repercusión aumenta con el paso del tiempo. El ejemplo básico de este tipo de anomalías los constituyen las uropatías, que si no son diagnosticadas prenatalmente no suelen dar síntomas hasta al cabo de semanas o meses, cuando el grado de repercusión renal es más importan-

te. Es un hecho universalmente reconocido que el diagnóstico prenatal de las uropatías ha cambiado la historia natural de estas malformaciones y las pautas de actuación, con una notable mejoría del pronóstico a largo plazo.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE PROCESOS INCOMPATIBLES CON LA VIDA

El diagnóstico prenatal en épocas tardías de la gestación de procesos incompatibles con la vida plantea el dilema de la información que debe darse a la familia y la sobrecarga psíquica de ésta por tener que esperar el final del embarazo con perspectivas tan pesimistas. En los casos en los que el desenlace final tiene lugar al cabo de unos días de aparente normalidad (como en algunas cardiopatías congénitas que no se descompensan hasta los 10-15 días de vida), puede opinarse que la felicidad de los padres durante estos días de intervalo libre hubiera sido completa en ausencia de diagnóstico prenatal. Nuestra opinión, por el contrario, es que los padres informados prenatalmente del mal pronóstico de su hijo viven, en general, con mayor intensidad el final del embarazo y los días de normalidad de su hijo, y aceptan el desenlace final con mayor resignación. Algunos padres que han pasado por esta experiencia nos han confirmado esta impresión.

La posibilidad de utilizar al recién nacido con una malformación incompatible con la vida como posible donante de órganos al morir representa un argumento más de tipo altruista para justificar el diagnóstico prenatal en estos casos (Harrison, 1986).

CONSEJO GENÉTICO Y NEONATOLOGÍA

La actuación profesional frente a una patología severa neonatal, un fallecimiento neonatal o una anomalía congénita o enfermedad hereditaria debe finalizar obligadamente con el consejo genético. Por otra parte, los padres de un niño con una anomalía congénita o enfermedad hereditaria, una vez superada la fase de shock inicial, proyectan su ansiedad hacia el futuro y necesitan conocer los riesgos de nuevos problemas en gestaciones posteriores. Un centro que atienda gran número de familias en estas condiciones debe ser capaz de ofrecer un consejo genético que, generalmente, irá acompañado de una planificación de diagnóstico prenatal.

BIBLIOGRAFÍA

- GOLBUS, M. J.: *Enfermedades fetales susceptibles de tratamiento médico intraútero*. Simposio Internacional sobre Diagnóstico Prenatal y Terapia Fetal, Granada, 1987.
- ADZICK, N. S., FLAKE, A. W., y HARRISON, M. R.: *Recent advances in prenatal diagnosis and treatment*. Ped. Clin. N. Amer. 1985; 32: 1103-1116.
- GOLBUS, M. J.: *Diagnóstico prenatal y tratamiento de la uropatía obstructiva*. Simposio Internacional sobre Diagnóstico Prenatal, Granada, 1987.
- FLEISCHER, A., KIRCHNER, S. G., y THIEME, V. A.: *Prenatal detection of fetal anomalies with sonography*. Ped. Clin. N. Amer. 1985; 32: 1523-1536.
- HARRISON, M. R., BJORDAL, R. I., y LANDMARK, F., et al.: *Congenital diaphragmatic hernia: the hidden mortality*. J. Pediatr. Surg. 1979; 13: 227-231.
- HARRISON, M. R., DELORMIER, A. A.: *Congenital diaphragmatic hernia*. Sug. Clin. N. Amer. 1981; 61: 1023-1026.
- NICOLAIDES, K. H., BLOTT, M., GREENOUGH, A.: *Chronic drainage of fetal pulmonary cyst*. Lancet. 1987; I: 618.
- HARRISON, M. R.: *Organ procurement for children: the anencephalic fetus as a donor*. Lancet. 1986; II: 1383-1386.

MÉTODOS ACTUALES PARA LA SELECCIÓN PREVIA DE SEXO*

R. J. Levin

Profesor en Fisiología, Departamento de Fisiología,
Universidad de Sheffield, Sheffield, Inglaterra

INTRODUCCIÓN

Ya desde la antigüedad el hombre se ha sentido intrigado por la cuestión de cómo se determina el sexo en su prole. Se han postulado toda clase de influencias que afectan la determinación del sexo de la criatura, desde el efecto de la luna hasta el lado en que el marido se apoyó durante el coito. Los filósofos griegos del siglo quinto A.C. posiblemente fueron los primeros en proponer que el momento del coito durante el ciclo menstrual humano influía en la concepción de una criatura mujer o varón. Pueden descartarse todas las teorías tempranas puesto que se basan en la suposición incorrecta de que la ovulación en la mujer se produce durante la menstruación.

Hasta la segunda mitad del siglo diecinueve no fue evidente, cuando se examinaban los ovarios durante las operaciones abdominales, que la ovulación en la mujer se produce a mitad de ciclo. En época más reciente el tema de la selección previa de sexo ha seguido fascinando no sólo a los filósofos sino también a los médicos y a los investigadores en medicina y veterinaria —y a los chiflados.

EL DESEO DE UN HIJO VARÓN

En muchos países y culturas es corriente querer que el primer hijo sea varón o sea que si el primer nacido y los subsiguientes son niñas, los padres siguen teniendo hijos hasta lograr el varón deseado. Hay quienes arguyen que el desarrollo de un método práctico y de fiar que permita a los padres elegir el sexo de sus hijos reduciría las familias con el resultado, muy beneficioso, de que disminuiría el crecimiento de la población. Otros han advertido sobre la posibilidad de cambios detrimentales en el equilibrio normal de la sociedad que podría acarrear cualquier técnica confiable, aplicada en masa, para la selección previa de varones, los que incluyen: aumento de las pandillas juveniles de muchachos, violencia y delincuencia, escasez relativa de mujeres lo cual crearía la disminución de madres en potencia y aumento de hombres solteros que recurran a la homosexualidad.

INTERRUPCIÓN DEL EMBARAZO SELECTIVA

En la actualidad hay dos formas independientes que se pueden utilizar para elegir el sexo de la criatura. Una es seleccionar previamente el sexo antes de la concepción ya sea evitando o facilitando la fecundación del huevo con espermatozoides portadores de cromosoma X o Y. La otra forma es elegir la interrupción del embarazo. Hoy en día la amniocentesis permite identificar el sexo del feto a partir de la 15.^a semana de embarazo, pero la identificación exacta requiere el análisis de los cromosomas, lo cual lleva de dos a tres semanas y aún así puede cometerse errores. Esta demora lleva a una interrupción tardía y desagradable del embarazo indeseado. Las leyes actuales y ética médica en muchas sociedades sólo permitirá la interrupción electiva en casos de enfermedades graves ligadas al sexo, como ser, distrofia muscular.

Si pudiera determinarse el sexo con precisión mucho más temprano, ello permitiría la interrupción del embarazo en procedimien-

to de paciente externa o en la visita a una clínica para abortos diurna y, por consiguiente, cambiarían las actitudes hostiles actuales al aborto por razones personales de preferencia de sexo fetal, especialmente para los padres que ya tienen varios hijos del mismo sexo. Los médicos en China han intentado determinar el sexo del feto en el primer trimestre del embarazo con cierto éxito utilizando aspirado de células de la vellosidad coriónica placentaria.

No obstante, aun cuando la exactitud de las nuevas técnicas predictivas llegaran a ser infalibles y las actitudes legales y éticas respecto al aborto selectivo cambiaran muchísimo, los métodos a emplear serán siempre costosos y requerirán personal muy especializado, lo cual les quita valor para aplicarlas a las grandes poblaciones de los países en desarrollo.

CAMBIO EN EL EQUILIBRIO DE LOS CROMOSOMAS X e Y

Se han propuesto muchos métodos para influir en la proporción de sexos cambiando el equilibrio en favor al cromosoma X o al Y, pero una y otra vez se ha encontrado que al cuestionar su eficacia general y el poderlo repetir no se han aclarado todas las dudas. Habría que recordar siempre que los eyaculados normales contienen aproximadamente igual número de espermatozoides portadores de cromosomas X e Y; por consiguiente, cualquier método logrará, por lo menos, una tasa del 50 % de éxito.

Las técnicas pueden dividirse en dos categorías, la primera incluye intentos de separar los espermatozoides eyaculados en fracciones reforzadas con cromosomas X e Y antes de la inseminación. Los primeros estudios con espermatozoides de animales se basaban en la premisa de que los espermatozoides portadores de X e Y diferían en tamaño (el X es más grande que el Y y tiene aproximadamente 4 % de ADN más) y en las cargas eléctricas superficiales se usó centrifugación, electroforesis o sedimentación. Usualmente, los resultados fueron negativos y aun los modestos éxitos alegados no se pudieron repetir o eran demasiado pequeños para su aplicación comercial práctica.

El informe oficial de Ericsson *et al.*¹ en 1973, sobre una técnica de separación que estratifica los espermatozoides móviles humanos en columnas verticales de albúmina bovina de densidades crecientes, alegó que más del 80 % de los espermatozoides nadantes y difundidos en el 20 % de la parte baja más densa de la fracción de seroalbúmina, coloreaban positivamente para un cuerpo Y con la quinacrina fluorocromo. Es más, obtuvieron una motilidad superior a la promedio. La repetición subsiguiente de este estudio por otros tres grupos de investigadores produjo el resultado decepcionante de una confirmación y dos no corroboraron el efecto mejorador sobre Y.

No obstante, el reciente estudio realizado por Dmowski *et al.*² ha demostrado que las fracciones de espermatozoides humanos con Y mejorados, preparadas en columnas Ericsson modificadas, pudieron fecundar a mujeres ovulando y resultando en nacimientos vivos. Los espermatozoides con Y mejoradas procedían del 49 % de los eyaculados antes de estratificar al 72 % en la fracción final, pero la cantidad de espermatozoides obtenidos sólo fue de 3 a 8 % del número inicial. La inseminación artificial de un pequeño número de mujeres con fracciones separadas, resultó en un promedio de concepciones de varón a mujer paralelo al promedio de espermatozoides con Y o X en la muestra de inseminación artificial. La reducción drástica en el recuento de espermatozoides de las fracciones con Y mejorado, llevó a tasas bajas de concepción y el hecho de que aún las fracciones con más mejoración (conteniendo 80 % de Y), todavía contienen espermatozoides con X que pueden fecundar el huevo, reduce mucho la

* Boletín Médico de IPPF. Vol. 16, n.º 1, febrero 1982.

utilidad del método. Además, nadie conoce los problemas que pueden presentarse si la técnica pudiera aplicarse en gran escala.

CAMBIO EN LAS CONDICIONES DE LA VAGINA

La segunda categoría de métodos usados para influir en la proporción de sexos altera el equilibrio de X o Y de espermatozoides eyaculados que llegan al huevo, cambiando o eligiendo las condiciones reinantes en el tracto genital femenino que favorezcan uno u otro tipo de espermatozoide. El ímpetu de esta forma de encarar la cuestión proviene, principalmente, del trabajo realizado sobre los efectos del momento de la inseminación sobre el porcentaje de sexos en animales y en el ser humano. A partir de 1978 por lo menos se han publicado 20 estudios en los que se informa que la inseminación natural o artificial ha tenido efectos diferenciales sobre el porcentaje de sexos, según el momento de la inseminación en el ciclo reproductivo. La mayoría de ellos adolece de metodología deficiente y sus resultados son contradictorios.

Sin embargo, el trabajo de Kleegman³ sobre inseminación artificial en la mujer, pareció indicar que se habían concebido más varones con la inseminación antes o en el momento de la ovulación (indicada por el cambio térmico de la temperatura basal del cuerpo).

Guerrero⁴ revisó su estudio y todos los anteriores y confirmó que tanto para la inseminación natural o la artificial cambiaba mucho el porcentaje de sexos durante el ciclo menstrual. Su descubrimiento inesperado, para el cual no se tiene todavía una explicación biológica satisfactoria, consistía en que con la inseminación artificial en la mujer, el 62 % de las concepciones en el día del cambio térmico de la temperatura basal del cuerpo (ovulación?) eran varones; sin embargo, con el coito natural sólo 43 % de las concepciones en ese día fueron varones; se lograron proporciones más altas en seis o más días antes del cambio de temperatura. Al examinar Harlap⁵ el sexo de las criaturas nacidas de madres judías ortodoxas, que practicaban la separación sexual ritual cada mes, obtuvo el resultado que el porcentaje de nacimientos de varones (66 %) era mucho más alto que el de los del pequeño grupo que reanudaron el coito dos días después del calculado para la ovulación. La mayor crítica a todos estos estudios sobre los «momentos de inseminación» es que se basan en índices, calculados o indirectos, de ovulación que se sabe son insatisfactorios.

A pesar de todo esto, parece ser que hay cierta evidencia de pequeños cambios en el porcentaje de sexos producidos por la inseminación natural o artificial en diferentes etapas del ciclo. La mayor dificultad consiste en descubrir los mecanismos fisiológicos que producen estos cambios. Se ha prestado mucha atención al papel del pH en los líquidos genitales de la mujer. Esto se debe a las observaciones de Unterberger⁶ realizadas en 1930, que informó sobre 53 mujeres que él estaba tratando por esterilidad temporal lavando la vagina, sumamente ácida, con bicarbonato de sodio justo antes del coito, alegando que todas las criaturas nacidas fueron varones. Los estudios realizados en animales durante las décadas de 1930 y 1940 sobre el lavado de la vagina con soluciones alcalinas o ácidas para producir condiciones más favorables a uno u otro tipo de espermatozoide, no dieron resultados consistentes. Aun tratando previamente los espermatozoides con bicarbonato no cambió el porcentaje de sexos de las criaturas nacidas.

Shettles⁷ volvió a activar el tema en 1970 sosteniendo que los espermatozoides humanos pueden distinguirse en androespermatozoide (portador de Y) y ginoespermatozoide (portador de X) por morfología solamente, cosa que niegan firmemente otros investigadores. Arguyó que el androespermatozoide migra más rápido pero es más susceptible de ser destruido por el pH ácido, mientras que el ginoespermatozoide es más lento y más resistente al pH bajo. Es así que el androespermatozoide tendría el poder fecundante óptimo alrededor de la ovulación cuando el mucus cervical es más alcalino y abundante. Propuso ciertos principios para el coito que favorecerían la ascensión del espermatozoide, X o Y, al huevo. Se supone que el androespermatozoide sería favorecido con el coito profundo, por detrás, con orgasmo femenino, en el momento de la ovulación (precedido por un lavado alcalino). Por otra parte, el ginoespermatozoide se favorecería con el coito poco profundo, de frente, sin orgasmo femenino, dos o tres días antes de la ovulación (precedido por un lavado ligeramente ácido). Se describió estos principios en artículos po-

pulares y en un libro, a los que se dio gran publicidad; en 1980 se publicó en el Reino Unido una edición del libro en rústica.

Una evaluación crítica de estudios pertinentes a los principios de Shettles indica que los espermatozoides X e Y humanos sobreviven igualmente bien en tampones ácidos o alcalinos *in vitro*, que la motilidad del espermatozoide Y no se ve influida diferencialmente por el pH del ambiente y que el orgasmo no aumenta el flujo de trasudado vaginal neutralizante, sino todo lo contrario, el orgasmo reducirá o parará el flujo pues causa la disipación, parcial o completa, de la vasocongestión requerida para crear y mantener la trasudación. En una prueba realizada en Singapur con la técnica de Shettles para la selección previa de sexo, con parejas que deseaban tener hijos varones, se informó que el método parecía impráctico para aplicarlo en masa, aparte de su eficacia dudosa⁸.

CAMBIO EN EL PORCENTAJE DE SEXOS POR MEDIO DE DIETA

Una característica reciente en el panorama de la selección previa de sexo es el intento de alterar el porcentaje de sexos por medios dietéticos. Los estudios sólo se han publicado en las revistas francesas y franco-canadienses. De acuerdo a Stolkowski⁹, las primeras pruebas para controlar el sexo manipulando la dieta, se realizaron en 1972; estas dietas administradas a las mujeres son muy desequilibradas en su contenido de minerales y en iones^{10, 11}. Se hace mucho hincapié en su peligro y en que deben usarse sólo bajo supervisión médica estricta. La dieta que se dice aumenta el nacimiento de varones es rica en sodio y baja en calcio y magnesio, mientras que la favorable a niñas está prácticamente libre de sodio, sin compensación de potasio y contiene exceso de calcio y magnesio. Evidentemente, estas personas deben tener buena salud y no padecer de ningún estado que pudiera tornarse peligroso con estas dietas; se siguen de cuatro a seis semanas solamente antes del ciclo en que se permite la fecundación para evitar desequilibrio excesivo.

De acuerdo a los varios autores, su eficacia es alta; la racional para su uso parece ser tratar de cambiar el medio iónico del tracto genital de la mujer que va a concebir. Las concentraciones de Na⁺ K⁺ Ca⁺ y Cl⁻ en el líquido vaginal de la mujer durante el ciclo menstrual sólo recientemente han sido caracterizadas por Wagner & Levin¹², o sea que es demasiado pronto para valorar si tales dietas desequilibradas pueden afectar estos iones y/o los de otros líquidos genitales (cervical, endometrial, tubárico) y, por consiguiente, influir en la función y motilidad del espermatozoide.

CONCLUSIONES

Todavía carecemos de conocimientos sobre la fisiología básica del espermatozoide en la eyaculación y después de ella en la mujer y su interacción subsiguiente con el medio iónico y hormonal de sus líquidos genitales. Ésta es una razón principal para que continúen floreciendo los métodos imprácticos e inadecuados con el intento de influir en la proporción de los sexos.

Hoy todavía puede decirse que es muy improbable que los futuros padres puedan elegir el sexo de la criatura con certidumbre por medio de una técnica disponible que no sea el aborto electivo.

BIBLIOGRAFÍA

1. ERICSSON, R. J., LANGEVIN, C. H. & NISHINO, M. (1973) *Nature*, 246, 421-424.
2. DMOWSKI, W. P., GAYNOR, L., RAO, R., LAWRENCE, M. & COMMEGNA, A. (1979) *Fertility & Sterility*, 31, 52-57.
3. KLEEGMAN, S. J. (1954) *Fertility & Sterility*, 5, 7-31.
4. GUERRERO, R. (1975) *Studies in Family Planning*, 6, 367-371.
5. HARLAP, S. (1979) *New England Journal of Medicine*, 300, 1445-1448.
6. UNTERBERGER, F. (1930) *Deutsche medizinische Wochenschrift*, 56, 304-307.
7. SHETTLES, L. B. (1970) *International Journal of Gynaecology & Obstetrics*, 8, 643-647.
8. WILLIAMSON, N. E., LEAN, T. H. & VENGADASALAM, D. (1978) *Journal of Biosocial Science*, 10, 375-388.
9. STOLKOWSKI, J. (1977) *Revue française d'endocrinologie clinique*, 18, 95-105.
10. LORRAIN, J. & GAGNON, R. (1975) *Union médicale du Canada*, 104, 800-803.
11. SCHLIENGER, J. L. & LÉVY, C. (1981) *Journal de médecine de Strasbourg*, 12, 267-269.
12. WAGNER, G. & LEVIN, R. J. (1980) *Journal of Reproduction & Fertility*, 60, 17-27.

Aspectos psicológicos

LH

II-1

ASPECTOS PSICOLÓGICOS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Caterina Munar

Servicio de Psiquiatría del «Hospital Sant Joan de Déu»
Sección de Psicología

Este artículo breve, claro y pedagógico sitúa al lector en los aspectos más importantes y generales del consejo genético. Sirvió de base para la redacción del apoyo psicológico en el diagnóstico prenatal que Dolores Petitbò, psicóloga clínica del Hospital Sant Joan de Déu, preparó para el documento del Comité de Ética del hospital sobre el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos y que viene recogido en la tercera parte de este cuaderno.

CONSIDERACIONES GENERALES

Toda mujer embarazada que precisa las exploraciones propias de un diagnóstico prenatal, vive una serie de temores y ansiedades que tienen un efecto psicológico *traumático* a valorar y atender.

En los casos en que los exámenes realizados descartan la existencia de patología, nos encontramos ante mensajes tranquilizadores que en general provocan respuestas psicológicas positivas.

Pero, en el momento de la detección y revelación de una anomalía fetal, aparece en los futuros padres una inevitable reacción emocional de ansiedad que se expresa de muy diversas maneras, en función del tipo de personalidad y de organización mental de cada uno. Dicha respuesta afectiva por parte de la mujer gestante y de su familia puede oscilar desde una reacción depresiva hasta la protesta o reivindicación agresiva.

Por tanto, es importante que el equipo médico pueda mantenerse en una posición coherente y que sea portadora de un mensaje claro y lo menos angustiante posible. Para ello, se impone una atención médica *suficiente* y *disponible* en base a un trabajo interdisciplinar.

INFORMACIÓN Y CONSEJO GENÉTICO

Ante la detección de una anomalía fetal, lo primero que se nos plantea es:

- ¿Cómo se informa?
- ¿A quién?
- ¿Qué se dice?

Aunque no podemos proponer una línea de actuación general ni única, intentamos lograr llegar a unos resultados y a unos mensajes sin crear un clima de fobia familiar.

En una consulta ginecológica o genética de este tipo es importante entrevistar a ambos miembros de la pareja, sabiendo que probablemente cada uno tendrá una reacción propia. Además de las varia-

ciones individuales, hay que tener en cuenta que es frecuente una respuesta muy emotiva *en la mujer*, ya que en el hombre se le está hablando de una anomalía situada en el «fuera», en un futuro hijo, mientras que para la mujer gestante se trata de un «enfermar» que forma parte de su propio cuerpo.

Es, por tanto, aconsejable intentar una *participación* en el conocimiento de un hecho traumático sin crear entre ellos un conflicto.

La pregunta «¿de qué lado viene la tara?» es casi inevitable y puede tener serias repercusiones posteriores si se elabora mal. La averiguación, mal planteada, de las causas de la anomalía puede comportar mutuas culpabilizaciones o autoacusaciones que son fuente de conflicto.

Por otro lado, es recomendable *esclarecer* al máximo la información y respecto a las cuestiones planteadas dar un mensaje unívoco, siempre que sea posible. Hay que pensar que en los futuros padres se crean de inmediato temores de subnormalidad y monstruosidad o muerte de muy difícil asimilación. Además, es sabido que ante la duda y la incertidumbre resultan peores las fantasías que la realidad en sí misma. Los mensajes inexactos dan lugar a una sobrecarga emocional y a desavenencias familiares en la interpretación de unas palabras poco entendidas y mal asimiladas, lo que agrava más la difícil situación vivida.

En general, es beneficioso dar un tiempo de reflexión a la pareja consultante, para poder madurar intelectual y emocionalmente las decisiones a tomar, evitando, si es posible, que sean fruto de una precipitada reacción afectiva.

La repercusión emocional de la información está también muy marcada por la *edad gestacional*, por lo que implica de conciencia de embarazo y por lo que representa de cara a posibles medidas preventivas.

La conciencia de embarazo se afianza a través de las vivencias corporales y también por medio de las exploraciones médicas. Por ejemplo, la exploración *ecográfica* tiene una gran repercusión en el plano de la movilización fantasmática. Diversos estudios realizados en clínicas maternas señalan la importancia de las palabras del ecografista en cuanto al impacto que producen en la mujer gestante. Los temores universales de concebir un hijo enfermo pueden llegar a reducirse considerablemente con la percepción visual de la imagen ecográfica y el mensaje médico. A su vez, puede llegar a ser muy angustiante cuando aparece la sospecha de que «algo va mal».

La herida narcisista de concebir un hijo malformado sitúa a la madre y al hijo en una posición muy especial con posibles repercusiones emocionales negativas para ambos y una consecuente desestabilización familiar. Es importante, pues, enfatizar las *posibles salidas* más que recalcar el «etiquetaje» de la malformación. Además, será fundamental para todos trabajar la inevitable pregunta que se plantea respecto a la posibilidad de tener otros hijos sanos, ya que se cuestiona para los futuros padres la capacidad de procreación no sólo actual sino futura.

En cualquier caso, la tarea más difícil es poder preparar a los futuros padres para el nacimiento de un hijo no tan perfecto como la imagen que lógicamente se habían hecho. Hay una necesidad de *duelo* del niño ideal que siempre es dolorosa y depresiva.

ATENCIÓN PSICOLÓGICA DURANTE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

En los casos en que el equipo médico detecte una respuesta muy negativa es necesaria la colaboración interdisciplinaria, incluyendo una posible atención psicológica.

En algunas ocasiones es muy esclarecedor *la valoración de la capacidad de comprensión* de nuestro mensaje, por parte de la mujer gestante o pareja consultante.

1. Cuando la ansiedad domina puede aparecer un elemento de negación o un bloqueo emocional que tiene por efecto la *confusión*. Ello, en general, se torna contra el equipo médico que se convierte en fuente de malestar y de ansiedad. Por tanto, un apoyo terapéutico puede resultar altamente beneficioso.
2. En aquellos casos en que nos encontramos ante pacientes con oligotimias o *niveles intelectuales por debajo de la normalidad* se acrecienta la necesidad de atención y de apoyo.
3. Las situaciones de *fragilidad* emocional o de *inestabilidad familiar* agravan el conflicto creado por la vivencia de un traumatismo. Los conflictos graves de la pareja comportan por sí mismos un desequilibrio que provoca una cierta intolerancia respecto a las ansiedades despertadas por el nacimiento de un hijo enfermo. Por ello, se aconseja un seguimiento.
4. En casos extremos en que existan rasgos *psicopatológicos* relevantes

o bien *enfermedad mental* será muy conveniente, además, una atención psiquiátrica.

En todos los casos se puede, pues, *ofrecer o recomendar* la entrevista psicológica pero no imponerla.

CONSECUENCIAS DEL CONSEJO GENÉTICO

Además de las cuestiones de tipo emocional citadas en el segundo apartado, el diagnóstico prenatal puede plantear la alternativa de proseguir el embarazo o recurrir a su interrupción. Es sabido el elemento traumático de ambas decisiones y lo difícil que es a veces tomar una determinación por parte de los futuros padres.

1. En caso de decisión por parte de la pareja de *proseguir* el embarazo, podemos ofrecer un seguimiento psicológico a lo largo de la gestación, o bien en un momento puntual de la misma o bien en el período post-natal. Es aconsejable también no «imponerlo» sino proponerlo.
2. Si la pareja decide una *interrupción* del embarazo podemos realizar una derivación al exterior, previa elaboración de su determinación y valorando el aspecto traumático de la misma. Posteriormente atenderíamos a las mujeres que solicitan un apoyo psicológico.
3. Cuando haya una *desavenencia* en la decisión de abortar o de proseguir el embarazo es importante hacer una serie de consultas y entrevistas para evitar, a ser posible, una alternativa tomada muy individualmente o precipitadamente y sin mutuo acuerdo.

Las cuestiones de tipo ético de este apartado serán atendidas por el especialista en la materia.

LH

11-2

CÓMO SE LLEGA A TOMAR DECISIONES: MÉDICO Y PACIENTE*

Stephen A. Eraker, M.D., M.P.H.
Peter Politser, M.D., Ph.D.

Ann Arbor, Michigan

¿Cómo pueden los médicos considerar las preferencias del paciente para así llegar a sus decisiones médicas? Los médicos pueden, por intuición, estar de acuerdo en la importancia de tener en cuenta todo aspecto que revista algún significado en las terapias alternativas, incluyendo las preferencias del paciente. Sin embargo, puede ser muy difícil resolver o cuantificar el balance que se da entre beneficio y riesgo, y entre calidad y cantidad de vida. Una manera de lograrlo es el análisis de la decisión, un enfoque sistemático del proceso mediante el cual se toma la misma, bajo condiciones de incertidumbre. La investigación de la conducta, que incluye la evaluación de valores y probabilidades, puede estar relacionada con el análisis adecuado de la decisión, y esto puede constituir una ayuda a fin de entender mejor las preferencias del paciente en las decisiones clínicas.

¿Cómo pueden los médicos tener en cuenta las preferencias del paciente y así llegar a decisiones médicas? Hay pocos hallazgos empíricos que puedan orientar a los médicos. Cierto número de investigadores llegaron a la conclusión de que la gente, por regla general, quiere ser informada de los riesgos potenciales¹⁻⁷. La participación del paciente en la decisión médica parece ir en aumento, posiblemente como resultado de insatisfacción pública ante la profesión médica o quizás porque se cuestiona su autonomía y pericia⁸⁻¹⁵. Una reciente revisión¹² saca la conclusión de que a causa de las incertidumbres que acompañan a la mayoría de decisiones médicas, los médicos, que asumen una autonomía absoluta al tomar las decisiones, se colocan en una posición ética muy difícil. A medida que las decisiones médicas van siendo más complejas técnicamente y llevan consigo más costo para el paciente, los médicos están más y más motivados a incorporar las preferencias de los pacientes en estas decisiones críticas¹⁶⁻¹⁹.

En verdad, estos factores tienen más importancia en algunas situaciones que en otras. Las decisiones clínicas, que son particularmente ambiguas, se caracterizan por la incertidumbre y necesidad de formar juicios para así evaluar cuáles son los riesgos que merecen correrse. ¿Se justifica el riesgo de muerte de una intervención de *by pass* coronario por la posibilidad de mejoría en longitud o en calidad de vida? La mejor decisión para un trabajador especializado, cuyo angor interfiere con su trabajo, puede ser una operación de la arteria coronaria, mientras que la mejor decisión para un oficinista, que lleva una vida sedentaria en un despacho, podría ser tratamiento médi-

* *Annals of Internal Medicine* 1982; 97: 262-8.

En cualquier caso, la tarea más difícil es poder preparar a los futuros padres para el nacimiento de un hijo no tan perfecto como la imagen que lógicamente se habían hecho. Hay una necesidad de duelo del niño ideal que siempre es dolorosa y depresiva.

ATENCIÓN PSICOLÓGICA DURANTE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

En los casos en que el equipo médico detecte una respuesta muy negativa es necesaria la colaboración interdisciplinaria, incluyendo una posible atención psicológica.

En algunas ocasiones es muy esclarecedor la valoración de la capacidad de comprensión de nuestro mensaje, por parte de la mujer gestante o pareja consultante.

1. Cuando la ansiedad domina puede aparecer un elemento de negación o un bloqueo emocional que tiene por efecto la confusión. Ello, en general, se torna contra el equipo médico que se convierte en fuente de malestar y de ansiedad. Por tanto, un apoyo terapéutico puede resultar altamente beneficioso.
2. En aquellos casos en que nos encontramos ante pacientes con oligotimias o niveles intelectuales por debajo de la normalidad se acrecienta la necesidad de atención y de apoyo.
3. Las situaciones de fragilidad emocional o de inestabilidad familiar agravan el conflicto creado por la vivencia de un traumatismo. Los conflictos graves de la pareja comportan por sí mismos un desequilibrio que provoca una cierta intolerancia respecto a las ansiedades despertadas por el nacimiento de un hijo enfermo. Por ello, se aconseja un seguimiento.
4. En casos extremos en que existan rasgos psicopatológicos relevantes

o bien enfermedad mental será muy conveniente, además, una atención psiquiátrica.

En todos los casos se puede, pues, ofrecer o recomendar la entrevista psicológica pero no imponerla.

CONSECUENCIAS DEL CONSEJO GENÉTICO

Además de las cuestiones de tipo emocional citadas en el segundo apartado, el diagnóstico prenatal puede plantear la alternativa de proseguir el embarazo o recurrir a su interrupción. Es sabido el elemento traumático de ambas decisiones y lo difícil que es a veces tomar una determinación por parte de los futuros padres.

1. En caso de decisión por parte de la pareja de proseguir el embarazo, podemos ofrecer un seguimiento psicológico a lo largo de la gestación, o bien en un momento puntual de la misma o bien en el período post-natal. Es aconsejable también no «imponerlo» sino proponerlo.
2. Si la pareja decide una interrupción del embarazo podemos realizar una derivación al exterior, previa elaboración de su determinación y valorando el aspecto traumático de la misma. Posteriormente atenderíamos a las mujeres que solicitan un apoyo psicológico.
3. Cuando haya una desavenencia en la decisión de abortar o de proseguir el embarazo es importante hacer una serie de consultas y entrevistas para evitar, a ser posible, una alternativa tomada muy individualmente o precipitadamente y sin mutuo acuerdo.

Las cuestiones de tipo ético de este apartado serán atendidas por el especialista en la materia.

LH

11-2

CÓMO SE LLEGA A TOMAR DECISIONES: MÉDICO Y PACIENTE*

Stephen A. Eraker, M.D., M.P.H.
Peter Politser, M.D., Ph.D.

Ann Arbor, Michigan

¿Cómo pueden los médicos considerar las preferencias del paciente para así llegar a sus decisiones médicas? Los médicos pueden, por intuición, estar de acuerdo en la importancia de tener en cuenta todo aspecto que revista algún significado en las terapias alternativas, incluyendo las preferencias del paciente. Sin embargo, puede ser muy difícil resolver o cuantificar el balance que se da entre beneficio y riesgo, y entre calidad y cantidad de vida. Una manera de lograrlo es el análisis de la decisión, un enfoque sistemático del proceso mediante el cual se toma la misma, bajo condiciones de incertidumbre. La investigación de la conducta, que incluye la evaluación de valores y probabilidades, puede estar relacionada con el análisis adecuado de la decisión, y esto puede constituir una ayuda a fin de entender mejor las preferencias del paciente en las decisiones clínicas.

¿Cómo pueden los médicos tener en cuenta las preferencias del paciente y así llegar a decisiones médicas? Hay pocos hallazgos empíricos que puedan orientar a los médicos. Cierto número de investigadores llegaron a la conclusión de que la gente, por regla general, quiere ser informada de los riesgos potenciales¹⁻⁷. La participación del paciente en la decisión médica parece ir en aumento, posiblemente como resultado de insatisfacción pública ante la profesión médica o quizás porque se cuestiona su autonomía y pericia⁸⁻¹⁵. Una reciente revisión¹² saca la conclusión de que a causa de las incertidumbres que acompañan a la mayoría de decisiones médicas, los médicos, que asumen una autonomía absoluta al tomar las decisiones, se colocan en una posición ética muy difícil. A medida que las decisiones médicas van siendo más complejas técnicamente y llevan consigo más costo para el paciente, los médicos están más y más motivados a incorporar las preferencias de los pacientes en estas decisiones críticas¹⁶⁻¹⁹.

En verdad, estos factores tienen más importancia en algunas situaciones que en otras. Las decisiones clínicas, que son particularmente ambiguas, se caracterizan por la incertidumbre y necesidad de formar juicios para así evaluar cuáles son los riesgos que merecen correrse. ¿Se justifica el riesgo de muerte de una intervención de *by pass* coronario por la posibilidad de mejoría en longitud o en calidad de vida? La mejor decisión para un trabajador especializado, cuyo angor interfiere con su trabajo, puede ser una operación de la arteria coronaria, mientras que la mejor decisión para un oficinista, que lleva una vida sedentaria en un despacho, podría ser tratamiento médi-

* *Annals of Internal Medicine* 1982; 97: 262-8.

co. A causa de las preferencias del paciente, la mejor decisión para uno de ellos no es necesariamente la misma que para otro en idénticas circunstancias.

Es un problema difícil saber cómo deben incorporarse los juicios de valor en las decisiones. Aunque sea el paciente quien tiene que vivir con los resultados de la decisión, muchos de ellos creen que es el médico, que con regularidad trata muchas condiciones que el paciente nunca ha experimentado, quien está más capacitado para comprender los posibles resultados y calcular cuáles son los riesgos que se deban correr. Algunos médicos de cabecera, que han conocido a sus pacientes durante muchos años, pueden hallarse en una posición privilegiada para sopesar las preferencias de sus pacientes de modo informal. También hay situaciones en las que es evidente que el médico no puede confiar en las afirmaciones del paciente en cuanto a sus preferencias. Esto puede no tener aplicación práctica cuando la salud mental del paciente está dañada o se duda de la misma. Las preferencias de un paciente agitado son difíciles de sopesar. Las de un esquizofrénico son difíciles de comprender, y las de un paciente en estado comatoso pueden ser imposibles de adivinar (excepto como vienen expresadas por sus allegados). También, el médico puede creer que no es prudente ser abiertamente explícito en una materia tan delicada como las posibilidades que existen entre vida o incapacidad. El médico quizás no quiera aumentar la preocupación del paciente sobre un estado hipotético que es improbable en extremo. Por estas razones, muchos pacientes están satisfechos en poner por completo su fe en el juicio del médico. Sin embargo, puede, algunas veces, ser prudente dudar sobre si los médicos están dispuestos a aceptar esta responsabilidad. A veces, puede ser más fácil emocionalmente y con menor pérdida de tiempo, adoptar una actitud paternalista al hacer recomendaciones terapéuticas. Este enfoque no siempre puede favorecer los intereses del paciente.

La mayoría de los médicos probablemente estarán de acuerdo en la importancia de considerar todos los aspectos importantes de terapias alternativas, teniendo en cuenta las preferencias del paciente. No obstante, incluso cuando los pacientes pueden discutir sus deseos, quizás no aparezca con claridad el curso que deba seguirse. Por ejemplo, ¿cómo pueden los médicos valorar problemas críticos tales como beneficio y riesgo o calidad y cantidad de vida? Se propuso, como una de tantas soluciones, el empleo del método cuantitativo llamado *análisis de decisión* para medir las preferencias del paciente y usar estas valoraciones a fin de llegar a una decisión.

ANÁLISIS DE LA DECISIÓN

El análisis de la decisión ofrece un método cuantitativo preciso para que los pacientes den expresión a sus puntos de vista, si los variados riesgos y beneficios de las intervenciones diagnósticas o terapéuticas son aceptables o no²⁰⁻²². Los que abogan por ella arguyen que el análisis de la decisión ensalza de modo efectivo el proceso de llegar a la misma, al ofrecer un análisis sistemático lógico y al prescribir un modo de proceder que estará en gran manera de acuerdo con los fines, expectativas y valores de la misma persona que toma la decisión²³⁻²⁶. Algunos consideran el análisis de la decisión como muy útil en caso de decisiones de mayor importancia, cuando los resultados con respecto a la salud son únicos y no corrientes y se dispone de amplio tiempo para deliberar, antes de proceder a la acción. Recientes revisiones han descrito muchas aplicaciones médicas del análisis de la decisión, aunque en la mayoría de ellos se trataba de casos hipotéticos.

La base en que se apoya el análisis de la decisión es la teoría de la utilidad que se espera conseguir³⁰. La teoría se deriva de un grupo de principios que se cree satisfacen los criterios que rigen el ejercicio de opciones racionales, es decir, las opciones que un individuo debería tomar. Una consecuencia de la teoría es que se pueden representar estas opciones por medio de medidas cuantitativas de la valoración que los diferentes resultados puedan tener para aquella persona. («Valor» se distingue a veces de «utilidad» de un resultado, dependiendo del método usado para la valoración [32]; en esta ponencia no usaremos esta distinción). Por ejemplo, el valor de una droga contra dolores de cabeza podría expresarse como el tiempo que dura

el alivio del dolor. La utilidad que se espera del resultado se obtendría multiplicando el tiempo que dura el alivio por la probabilidad de que se repita de nuevo. De acuerdo con la teoría cuando uno se enfrenta con una opción, puede preferir el resultado que ofrece la mayor utilidad^{20-22, 31, 32}.

Se han llevado a cabo varios estudios para valorar las preferencias del paciente sobre los beneficios y los riesgos de terapias alternativas. McNeil junto con otros³³ emplearon un enfoque de la utilidad que se espera obtener a fin de estudiar la actitud hacia los riesgos de la terapia de personas afectadas por cáncer pulmonar. Pacientes contrarios al riesgo valoraron más asegurar la vida en los próximos meses que el arriesgarse por una de mayor duración. La implicación del análisis de la utilidad que se espera es que algunos pacientes con cáncer pulmonar, con posibilidad de operarse prefieren la terapia radioactiva a la cirugía, incluso cuando la cirugía ofrece probabilidades de mayor duración de la vida. La terapia radioactiva les parece a algunos pacientes más atractiva porque evita el riesgo de una operación a corto plazo. McNeil y compañeros³⁴ investigaron las actitudes de voluntarios que gozaban de buena salud, con hipotético cáncer de laringe, a fin de cerciorarse de las preferencias por larga vida o conservación de la voz. Para salvaguardar sus voces, de acuerdo con la medición de sus valoraciones, el 20 % de los voluntarios escogerían radiación en vez de cirugía.

Krischer³⁵ valoró los juicios de evaluación de médicos y familias con hijos con labio leporino y fisura palatina. Encontró diferencias de valoraciones en cuanto al deseo de someterse a tratamiento. Pauker²⁴ consideró la hipotética preferencia por terapia médica y quirúrgica en el caso de enfermedad de la arteria coronaria en función de su gravedad. Cirugía por medio de un by-pass sería teóricamente preferida por la mayoría de pacientes con angina incapacitante pero no por pacientes asintomáticos. En todos estos ejemplos, el análisis de la decisión ofreció un medio conveniente de que los pacientes expresasen sus puntos de vista en cuanto a aceptar o no los varios riesgos y restricciones propios del estilo de vida. Se considera que estos estudios representan el estado del arte del análisis de la decisión y demuestra que la consideración de las preferencias del paciente podría potencialmente tener un efecto importante en las decisiones terapéuticas. Los estudios indicaron que los valores de los pacientes podían ser articulados dentro de un andamiaje analítico orientado a tomar decisiones prácticas, y podía combinarse con el juicio médico acerca de las probabilidades del resultado para tomar decisiones conjuntas. Si es acertado obrar de este modo es otra pregunta.

El análisis de la decisión proclama cierto número de ventajas y se dice que es explícito, cuantitativo, y prescriptivo²⁰. El análisis de la decisión es explícito en cuanto fuerza al que toma la decisión a estructurar el problema de la decisión con separación de los miembros que la componen. Este modo de proceder puede fomentar el enfoque completo y evitar las simplificaciones en detrimento potencial del que efectúa la decisión sin ayuda alguna. Se intenta con el análisis de la decisión mantener los ingredientes esenciales y asegurar el que se usen de una manera lógicamente consistente con las preferencias básicas del que toma la decisión.

Dentro del andamiaje del análisis de la decisión, se pueden identificar la colocación, extensión e importancia de cualquiera de las áreas de desacuerdo, y la posibilidad de comprobar si alguno de estos desacuerdos tiene un impacto significativo en la decisión indicada. Por ejemplo, un paciente y un médico pueden no estar de acuerdo con la importancia de dos semanas de convalecencia después de una colecistectomía electiva. Más aún, cualquier cambio en las circunstancias que juegan un papel en un problema de decisión puede ser incorporado dentro del análisis que se efectúa cambiando valores y añadiendo o alterando la finalidad del problema.

Otra ventaja en potencia se deriva del hecho de que el análisis de la decisión es cuantitativo. El que toma la decisión debe especificar las probabilidades y ser preciso en lo que se refiera a la valoración que se da a los resultados. El análisis de la decisión no sustituye al médico con la aritmética o cambia el papel del juicio clínico al tomar la decisión. Al contrario, ayuda a médicos expertos proporcionándoles técnicas matemáticas para dar soporte, complementar,

y asegurar la consistencia interna de sus juicios. También, en la calidad del análisis de la decisión subyace mucha profundidad de pensamiento y de lógica. Aunque se suele decir que el análisis de la decisión simplifica en gran manera la situación, puede proporcionar la evaluación completa de problemas complejos, que sería difícil de conseguir sólo con el juicio clínico.

El análisis de la decisión puede, por consiguiente, ser una buena ayuda para los médicos. Sin embargo, con qué fidelidad deben seguirse sus resultados ha sido motivo de gran controversia. Aunque los resultados de este análisis pueden proporcionar una información muy útil, la mayor parte de las investigaciones de las decisiones se ha basado en situaciones hipotéticas. Quizás haya problemas en lo que se refiere al momento en que las recomendaciones deben ser actualmente seguidas. A decir verdad, cierto número de problemas salen a relucir cuando uno repasa la literatura psicológica sobre la manera en que la gente toma actualmente las decisiones. Es precisamente sobre este punto cuando un cuerpo de investigación psicológica, a la que a veces se refiere como una teoría de decisión conductual, ha desafiado la validez de la aplicación del análisis de la decisión. Las implicaciones de este desafío para el médico clínico, y está interesado en la participación del paciente en las decisiones médicas, no son triviales.

TEORÍA SOBRE LA DECISIÓN CONDUCTUAL

La teoría sobre la decisión conductual es un cuerpo de investigación y teoría sobre el modo cómo la gente en realidad piensa y usa la información al tomar decisiones. Se han notado enormes discrepancias entre el comportamiento que se espera, según modelos prescriptivos de análisis de la decisión, y el actual comportamiento descriptivo de los que toman las decisiones³⁶⁻⁴². Este cuerpo de investigación debería distinguirse de los estudios de factores sociopsicológicos que afectan a las decisiones. Estos factores están incluidos en modelos que predicen conformidad a las recomendaciones sobre la salud o regímenes terapéuticos⁴³⁻⁵⁰. Uno de estos modelos, el Health Belief Model (Modelo de Creer en la Salud), contiene los conceptos de utilidad y probabilidad y es conceptualmente consistente con el análisis de la decisión⁴⁵. Sin embargo, este modelo no explica enteramente el tópico de la discusión que sigue: el por qué mucha gente no hace opciones coherentes con los principios del análisis de la decisión.

Un tópico, que se menciona frecuentemente en la teoría del análisis de la decisión conductual, se refiere a los problemas de análisis de la decisión debidos a la falta de familiaridad con los resultados. Muy probablemente los pacientes y los médicos valoran con claridad resultados médicos con los que están familiarizados, que son simples y han sido experimentados de manera directa⁵². Sin embargo, muchas decisiones médicas conducen a situaciones nuevas sobre las cuales nunca hemos considerado nuestras preferencias, por ejemplo, en la cirugía de la arteria coronaria. Tanto si se recurre al análisis de la decisión o no, el resultado puede no ser familiar, pero se han expresado legítimas preocupaciones sobre la sabiduría de intentar cuantificar valores en estas ocasiones.

Más aún, el análisis de la decisión asume que la gente tiene preferencias bien definidas y razonables. Se dice que los métodos para averiguar las valoraciones del paciente o del médico son herramientas neutrales que traducen valores subjetivos a expresiones cuantitativas⁵². No obstante, todos reconocemos que tanto los médicos como los pacientes tienen a veces dificultad en saber lo que quieren. En tal circunstancia, la forma en la que el doctor pregunta al paciente lo que él o ella quiere puede convertirse en fuerza de gran magnitud al dar forma a los valores que se expresan. Los médicos pueden inducir a un error casual creando confusión en el paciente, o a un error sistemático al insinuar la respuesta «correcta», o a juicios extremos completamente indebidos al insistir en que los pacientes expresen sus deseos con mayor claridad y coherencia de la que se requiere⁵². También se ha verificado que cambios relativamente sutiles, en la formulación o construcción de los problemas que se escogen, han sido causas de desplazamientos de importancia en las preferencias entre opciones⁴².

Problemas adicionales en el análisis de la decisión son los causados por el raciocinio de probabilidad. Se ha hecho un gran esfuerzo en comprender cómo la gente percibe y usa probabilidades de fenómenos inciertos. Esta experimentación demuestra que la gente, con frecuencia, comete errores substanciales al enjuiciar probabilidades y al hacer predicciones^{36, 40-42, 53}. Algunas de estas han sido atribuidas al uso de juicios heurísticos o a estrategias excesivamente simples cuyo uso sirve para simplificar tareas complejas. Aunque estas estrategias pueden conducir a soluciones apropiadas, no es siempre así, y pueden introducir prejuicios serios en el proceso de la decisión, pues afectan a la interpretación de valores y probabilidades. Aunque ésta no es una lista completa, entre los prejuicios que revisten importancia para el médico en cuanto a considerar o no las preferencias del paciente en la decisión médica se incluyen: riesgos que llevan consigo ganancias o pérdidas, efecto de estructuración, efecto de certidumbre, fondo perdido, arrepentimiento, disponibilidad, vivacidad, anclaje y ajuste.

RIESGOS QUE LLEVAN CONSIGO BENEFICIOS Y PÉRDIDAS

Se han mostrado ya en diversos problemas actitudes de contraste que llevan consigo beneficios y pérdidas^{42, 54}. Estas actitudes causan preocupación en cuanto se refieren a los métodos de evaluación de valores, incluso cuando no perjudican directamente los principios analíticos que rigen las decisiones. Las preferencias del paciente sobre opciones hipotéticas entre la terapia de droga contra severos dolores de cabeza, hipertensión y dolor de pecho, fueron recientemente examinadas por Eraker y Sox⁵⁵. A fin de caracterizar las actitudes ante diversas situaciones terapéuticas, se usó un cuestionario que describía escenas que diseñaban, de modo alternativo, opciones entre tratamientos con drogas.

Las escenas describían efectos bien conocidos de las drogas. Sin embargo, se asignaron valores hipotéticos a la duración de estos efectos y a la probabilidad de que ocurrieran. Bosquejos de las preferencias de los pacientes en las terapias de droga, con resultados inciertos, fueron caracterizados analizando las opciones sobre la terapia. En cada escena, el paciente escogió entre dos drogas cuyos efectos eran equivalentes, una de ellas tenía dos posibles efectos que ocurrirían al azar («resultado incierto») y la otra droga tenía sólo un efecto («resultado cierto»). Cuando los resultados se anunciaban como ganancias, la mayoría de pacientes se mostraba contraria al riesgo. De modo significativo, más pacientes escogieron un número, cierto e intermedio, de horas de alivio de dolor más que el arriesgarse a probar fortuna con resultados inciertos del mismo valor, que podían o no producir efecto alguno o uno muy favorable y extenso. Por ejemplo, asumamos que un paciente se enfrentara con una opción entre una droga que produjera una hora de alivio de dolor y otra cuyo resultado fuera dos horas de alivio, si llegaba a producir su efecto, pues tenía sólo un 50 % de probabilidades de conseguirlo. La mayoría de pacientes preferirían una hora de alivio con certeza, aun en el caso que el número de horas de alivio del incierto resultado fuera el mismo (50 % \times 2 horas de alivio = 1 hora de alivio). Cuando los resultados se describían como pérdidas, la mayoría de pacientes estaba dispuesta a tomar el riesgo. Supuesto que se puede escoger entre muchas horas de náusea con la probabilidad de que no se seguirá ninguna reacción adversa, y una droga eficaz, bien valorada pero con efecto adverso temporal, fueron más los pacientes que prefirieron el riesgo anterior. No se encontraron diferencias entre pacientes que verdaderamente padecían las enfermedades descritas y los pacientes que no las sufrían.

La conclusión más importante que sacaron Eraker y Sox⁵⁵ consiste en que las actitudes de los pacientes hacia el riesgo puede diferir en distintas situaciones terapéuticas y depende de cómo se les presenta la información. Por ejemplo, un paciente con leucemia puede preferir más una droga que con seguridad le proporcionará un espacio de vida intermedio, que tomar otra que puede proporcionarle una mayor extensión de vida aunque puede suceder que no lo consiga. Si un médico discutiera la opción entre dos drogas terapéuticas alter-

nativas, al compararlas se podría poner el énfasis en sus efectos favorables o en sus efectos contrarios. Poner énfasis en los efectos terapéuticos de las dos drogas podría conducir al paciente a una decisión distinta de la que tomaría si se comparasen solamente los efectos adversos.

Otra implicación del trabajo de Eraker y Sox⁵⁵ sobre las preferencias del paciente, se refiere al dilema con el que se encuentran los médicos al determinar hasta qué punto deberían considerar el futuro al descubrir a los pacientes los posibles resultados. La descripción de los futuros resultados puede tener un efecto significativo en las preferencias de los pacientes. Por ejemplo, si un particular analgésico tiene un 50 % de probabilidades de no proporcionar alivio de importancia en cierto día, el paciente puede que no quede muy impresionado por los posibles beneficios. Sin embargo, si el éxito de la droga varía en el curso de varias administraciones, la probabilidad de que surta algún efecto en la próxima semana es mayor. Es decir, en una semana de continua repetición, el alivio de dolor podría ser de un 80 %. Si presentamos la información obtenida en repetidos días de terapia como opuesta a la discusión de los resultados obtenidos en un solo día, las preferencias del paciente pueden cambiar de modo considerable.

EFEECTO DE ESTRUCTURACIÓN

Durante un estudio, se pidió a los participantes que dieran su valoración de los riesgos en la administración de un contraceptivo oral sin nombre que el fabricante describió y distribuyó en dos tipos de prospectos, uno destinado a médicos y el otro a pacientes⁵⁶. Los que leyeron el prospecto destinado a pacientes creyeron que el peligro de muerte por trombos era 5,1 mayor para los usuarios que para los no usuarios. Los que leyeron el destinado a los médicos creyeron que el riesgo era sólo 2,5 mayor. Como contraste, los que leyeron los prospectos destinados a los pacientes estimaron que el porcentaje de las muertes era en conjunto mucho menor de 1 en 40.000 comparado con 1 en cada 2.000 para los lectores de los prospectos destinados a los médicos. El riesgo de muerte, en estos últimos prospectos, parecía mayor en una medida y menor en otra medida idéntica. La razón de esta discrepancia es debida a la estructuración o presentación de información. La versión destinada a los pacientes daba un número de porcentajes de muerte y morbilidad, dando la impresión de que una valoración absoluta del riesgo que parecía relativamente alto pertenecía en realidad a un orden de menor magnitud. Parece que pueden asignarse diferentes valores a una misma información dependiendo de la manera como ésta se estructura.

EFEECTO DE CERTIDUMBRE

Es con frecuencia posible estructurar una acción para la protección de la salud en términos ciertos o inciertos. En el hipotético ejemplo que sigue, se informa a una mujer blanca, de 60 años, que ha padecido la enfermedad de Hodgkins durante cinco años, que la vacuna neumocócica la protegerá completamente contra cualquier riesgo de pulmonía neumocócica. Decide tomar la vacuna neumocócica. Tres años más tarde, se le aconseja que se vacune de nuevo, pero se le advierte que le proporcionará sólo una protección parcial contra la neumonía bacteriana o viral. Ella decide no inmunizarse. Un modo de comportarse puede parecer más atractivo cuando se presenta como la eliminación de un riesgo específico, pulmonía neumocócica, que cuando se describe como una reducción general del riesgo de neumonía bacteriana o viral.

El «efecto de certidumbre» indica que una reducción de la probabilidad de un resultado por medio de un factor constante tiene un impacto mayor cuando el resultado era inicialmente cierto que cuando se trataba de una mera probabilidad^{40, 42}. Tversky y Kahneman⁴² descubrieron que en una pregunta en la que se trataba de una epidemia hipotética, la mayoría de las respuestas prefirieron una probabilidad del 80 % de perder 100 vidas a una pérdida segura de 75 de ellas. Las respuestas también prefirieron el 10 % de probabilidades de perder 75 vidas al 8 % de probabilidad de perder 100 vidas. Es decir, una reducción de las probabilidades por medio de un factor cons-

tante de un décimo cambió completamente las preferencias de la gente. Como ya indicaron Tversky y Kahneman⁴², esto violaba el axioma fundamental de la teoría de la utilidad que se espera, la teoría que se usa en el análisis de la decisión. El efecto de certidumbre demuestra que los resultados que se perciben con claridad se sobrepesan en relación con resultados inciertos. El contraste entre la reducción y la eliminación del riesgo indica cómo la manipulación de la certeza puede ejercer influencia en las preferencias.

El efecto de certidumbre puede tener importancia en la interpretación de muchos análisis de decisiones, tales como el estudio de McNeil y otros³³ relacionados con pacientes con cáncer pulmonar. Aquí, se examinó la situación hipotética en la que los pacientes consideraron la opción de sobrevivir 25 años o morir inmediatamente. Se pidió al paciente que especificase qué período consideraría digno de consideración antes de aceptar el envite. Los resultados de muchos pacientes revelaron una oculta tendencia de querer sobrevivir con certeza por cierto número de años. Se interpretó este resultado como una aversión al riesgo en el sentido de que los pacientes prefieren un resultado moderadamente bueno a un envite para la obtención de un resultado muy bueno o muy malo. Para estos pacientes que sienten aversión al riesgo, la utilidad de «vivir durante dos años» con certeza es mayor que la utilidad e incluso la probabilidad de «vivir cuatro años» y «una muerte inmediata o perioperatoria». Sin embargo, el hallazgo de la aversión al riesgo pudo ser debido a una oculta preferencia por la certeza que no puede explicarse en la teoría de la utilidad que se espera. El uso del análisis de la decisión, basado en la teoría de la utilidad que se espera, para la prescripción de tratamiento puede no reflejar las verdaderas preferencias del paciente hacia la longevidad.

No queremos insinuar que McNeil y sus compañeros hicieron algo fuera de lo corriente en su análisis y no pretendemos dejar de lado su contribución. Los métodos que emplearon para sus estudios están sólidamente establecidos y los analistas de la decisión los recomiendan con frecuencia. No obstante, como el mismo McNeil y sus compañeros observaron cuidadosamente³³, los médicos que desean incorporar las preferencias del paciente al usar la teoría de la utilidad que se espera deberían proceder con precaución. Los problemas, potencialmente serios, que se presentan en las mediciones de las preferencias ya tratados aquí, constituyen otra razón para obrar con tal precaución. La gente con frecuencia exhibe pautas de preferencia que parecen incompatibles con la teoría de la utilidad que se espera^{40, 42}.

FONDO PERDIDO

Una implicación de la teoría económica es que el fondo histórico o perdido debería carecer de importancia el consumidor. Consideremos el próximo ejemplo de Thaler⁵⁷: «Un hombre se hace miembro de un club de tenis y paga una cuota de 300 dólares anuales. Al cabo de dos semanas de jugar sufre dolor, lo que se conoce como el codo del tenista. Continúa jugando (con dolor) diciendo: «no quiero perder los 300 dólares». Supongamos que esta persona dice que no habría jugado si su entrada en el club hubiera sido gratuita, esto cambiaría por completo la situación puesto que ha pagado. Su deseo de continuar jugando a pesar del dolor sería un ejemplo de cambio de preferencia debido al fondo perdido.

La investigación sobre decisiones de comportamiento ha hallado que, en este caso, los 300 dólares son importantes en el proceso de tomar una decisión. Se ha demostrado que a medida que la gente pierde, con frecuencia no delimita el punto de referencia desde el cual valoran sus pérdidas. Más tarde, hacen apuestas que no serían normalmente aceptables. Esto está confirmado por la observación de que las apuestas descabelladas son las más populares en la última carrera del día. Aparentemente los jugadores no se han conformado con sus pérdidas e intentan recuperar lo perdido^{42, 57}. También los médicos pueden tener necesidad de considerar la contribución al fondo perdido cuando consideran las preferencias de sus pacientes. Si los médicos fueran a señalar estas parcialidades a los pacientes, esto podría significar un paso adelante hacia la modificación de un comportamiento que no es para el mejor bien de sus pacientes.

ARREPENTIMIENTO

Pacientes con síntomas sin importancia y sin necesidad de medicación visitan con frecuencia al médico. Los médicos encuentran este modo de proceder difícil de comprender. Una explicación parcial puede darla la investigación psicológica de las preferencias, de manera especial al fenómeno del arrepentimiento. Esto queda demostrado por el ejemplo que sigue a continuación de un hombre de 45 años que fuma, y hace dos semanas que tose. Tiene que decidir si se gasta 20 dólares para ir al médico. La mayoría de pacientes y médicos encuentran muy desagradables las decisiones que llevan entremezcladas cuestiones referentes al cuidado de la salud y al dinero⁵⁷. Una elevada póliza de seguros para la salud, que puede ser deducida, fuerza a la gente a tomar decisiones, frecuentemente con gastos psíquicos de consideración. Si se toma la decisión de no ver al médico, seguramente habrá remordimiento si es que sigue la tos o más tarde se descubre que el paciente sufre cáncer pulmonar. El arrepentimiento puede perfilarse con tal intensidad que se buscará la visita y el roentgenograma por pequeñas que sean las probabilidades de estar enfermo.

El arrepentimiento podría ser la causa de que el número de pacientes que toman parte en el proceso de formular la decisión disminuya. Por ejemplo, supongamos que el paciente tiene cáncer pulmonar, y se debe escoger entre una lobectomía y terapia de radiación. Asumiendo que cada una de éstas tiene la misma probabilidad de éxito, se ha argüido que un paciente racional no querría enterarse de que existe una opción⁵⁷. Basándose en el deseo de evitar el remordimiento de haber hecho o incluso contribuido a formar una decisión no acertada, se da el incentivo de dejar que actúe el médico. Se asume que el médico conoce bien al paciente y por consiguiente puede reflejar perfectamente las preferencias del mismo. Por desgracia, hay escasos datos empíricos que describan las preferencias del paciente y casi ningún dato sobre la habilidad de los médicos en deducirlas. Aunque algunos médicos del tipo paternalista se encuentran más a gusto prescindiendo del paciente, es importante notar que éticamente esto requiere que el médico cargue con la mayor parte, y posiblemente, con todos los costes de la responsabilidad por los resultados médicos desafortunados.

DISPONIBILIDAD

La disponibilidad se refiere a la tendencia que tiene la gente de juzgar la probabilidad de un suceso por la facilidad con que se pueden citar ejemplos que tienen importancia para el mismo caso⁵⁸. Por ejemplo, un hombre blanco, de 72 años, con severa hipertensión que nunca ha sido tratada se presentó a urgencias quejándose de tener la vista borrosa. Después de notarse la presencia de edema papilar, el médico comunicó al paciente que debía ser admitido a fin de tratarle por su hipertensión maligna. El paciente rehusó la admisión, diciendo que su hermano de 74 años había fallecido recientemente en el mismo hospital.

Cuando los médicos discuten el sensitivo tema de la longevidad, es importante vigilar que la disponibilidad no prejuzgue de modo indebido la cuestión. La disponibilidad sugiere que los juicios sufrirán la influencia directa de la muerte de amigos y parientes y la indirecta de filmes, libros, televisión y periódicos⁵⁹.

VIVACIDAD

La lucidez con que se presentan al paciente experiencias relacionadas con la salud pueden ejercer su influencia en las preferencias del paciente al formar decisiones médicas⁴¹. Una mujer blanca, de 55 años, descubre un bulto en su pecho derecho. Evita mencionarlo a la familia y también al médico pues su madre murió hace muchos años de una dolorosa metástasis cancerosa de mama.

La investigación indica que información de mucha importancia ejercerá poco efecto en las decisiones, meramente porque es débil. Como contraste, datos concretos, emocionalmente estimulantes producirán un efecto desproporcionado en las decisiones⁶⁰. Un estudio⁵⁹ indica que la frecuencia con que ocurren sucesos dramáticos como cáncer, homicidio, o catástrofes con múltiples muertes se exageran

con gran desproporcionada publicidad. Como contraste, sucesos poco llamativos o menos dramáticos como asma, diabetes y enfisema son infravalorados. Es posible que este estudio, además de demostrar la presencia del prejuicio de la disponibilidad, demuestra que incluso personas relativamente inteligentes no tuvieron percepciones válidas sobre la frecuencia con que ocurren los sucesos fortuitos a que ellos podrían estar expuestos. Los médicos que implican a sus pacientes en el proceso de formulación de una decisión deberían caer en la cuenta del impacto potencial de los prejuicios que introducen la disponibilidad y la vivacidad, que convierten las verdaderas preferencias del paciente en más difíciles de interpretar.

ANCLAJE Y AJUSTE

En el anclaje, se usa un punto natural al empezar como primera aproximación o áncora del juicio³⁷. Esta áncora se ajusta para dar sitio a las implicaciones de la información adicional. Con frecuencia, el ajuste es menor de lo que debería ser si se considera la importancia de la nueva información. En un estudio, se preguntó a los sujetos que juzgasen la mortalidad por varias causas potenciales de muerte como la gripe, hipertensión, diabetes, ataques cardíacos, y cáncer⁶¹. Se usó uno de cuatro formatos equivalentes para juzgar la mortalidad (como por ejemplo, ¿por cada uno que muere cuántos sobreviven? ¿De 100.000 personas que sufren la enfermedad, cuántos morirán?). Los juicios demostraron un dramático efecto de estructuración en la manera de percibir los riesgos. Por ejemplo, en la manera que la gente estimó la proporción de la mortalidad por la gripe, el promedio de las respuestas fue de 393 muertes por cada 100.000 casos. Cuando se les dijo que unos 80.000.000 de personas tienen la gripe en un año normal y se les pidió que calcularan el promedio de muertes, la media de las respuestas dio solamente seis por cada 100.000 casos. El anclaje en un número mayor cambió el promedio de la apreciación por un factor de más de 60. Discrepancias parecidas ocurrieron con otras causas de muerte y peligros. Todo esto lleva la implicación de que los médicos deberían ser cuidadosos en extremo al dar información. Aunque se necesita mucha experimentación para saber qué medios de presentación son mejores que otros, los estudios que se han mencionado aquí deberían ayudar a los médicos a estar atentos a los peligros potenciales de usar un solo método en particular.

DISCUSIÓN

La revisión que precede ha discutido cómo los médicos pueden considerar las preferencias de los pacientes para llegar a decisiones médicas. Aunque el análisis de la decisión es un medio para animar a la participación del paciente en el proceso de formar una decisión clínica, está basada en situaciones hipotéticas. Un gran cuerpo de investigación sobre la teoría de la decisión conductual con base empírica indica que existen muchos prejuicios en potencia y distorsiones que podrían dañar cualquier recomendación que se basase exclusivamente en el análisis de la decisión. Aunque no se pretende que la lista sea completa, los factores significativos incluyen: distorsiones en los riesgos que llevan consigo beneficios y pérdidas, el efecto de estructuración, el efecto de certidumbre, fondo perdido, disponibilidad, vivacidad y anclaje y ajuste. Algunos de estos prejuicios, como el efecto de certidumbre, pueden causar violaciones directas de los principios en los que se basa el análisis de la decisión. Sin embargo, otros son solamente fuentes en potencia de prejuicios en la forma de medir la probabilidad y los valores.

Muchos de estos problemas no pertenecen exclusivamente al análisis de la decisión y pueden afectar enfoques socio-psicológicos al comportamiento del paciente y también al proceso de formular una decisión⁴³⁻⁵⁰. También, probablemente pueden afectar el modo cómo el paciente forma sus decisiones de modo intuitivo. El mismo cuerpo de investigación de la decisión conductual, que sugiere críticas sobre el análisis de la decisión, también sugiere que nuestras capacidades intuitivas de formular decisiones pueden ser severamente limitadas^{27, 42, 51}. De hecho, se ha argüido que el formular decisiones de modo informal puede, con probabilidad, verse más afectado por es-

tos prejuicios y distorsiones²⁸. Además, estos prejuicios pueden ser más difíciles de descubrir. Aparentemente, la gente puede tener gran dificultad en almacenar y clasificar a un mismo tiempo grandes cantidades de información sin deformarla u omitiendo partes importantes. Aunque el análisis de la decisión no da respuestas fáciles o carentes de ambigüedad, puede centrar su atención en los problemas que interesan. Puede ayudar a la gente a entender de manera más adecuada problemas complejos al dividirlos en hechos de menor magnitud y por lo tanto más comprensibles. Por consiguiente, los pacientes pueden recibir ayuda por el análisis de la decisión a pesar de posibles prejuicios.

Incluso es posible que estas técnicas sean una ayuda para el médico cuando formule su juicio. Algunos artículos sugieren que los médicos pueden ser víctimas de ciertos prejuicios y omisiones^{27, 62-66}. Existe una legítima controversia sobre este punto, comentada en detalle por Politser²⁷. La evidencia actual, sin embargo, causa preocupación y da motivos suficientes para que prosiga la investigación.

No se sabe, con certeza, qué debería hacer el médico a fin de propulsar la investigación. ¿Se deberían aceptar las limitaciones del juicio intuitivo? o ¿se debería usar el análisis de la decisión, cuando fuera posible, incluso ante la posibilidad de que introduzca ciertos prejuicios? ¿Se pueden mejorar las decisiones médicas mediante el análisis de la decisión y con la consideración de las preferencias del paciente? A fin de obtener unas respuestas más definitivas a estas preguntas, sería necesario cerciorarse de si los cálculos de probabilidades y valores están sujetos a prejuicios que se puedan predecir. Si estos prejuicios pudieran predecirse, podrían ser eliminados por medio de presentaciones alternativas de información o por medio de correcciones numéricas en las medidas. Creemos que el análisis de la decisión puede, a veces, ser un instrumento útil para el médico y paciente, si se aplica con precaución. Aunque el análisis de la decisión jugará, sin duda, un papel en las decisiones médicas y en la distribución de escasos recursos médicos, todavía se halla en un primer estadio de desarrollo y deben resolverse muchos problemas antes que sea posible recoger sus frutos por completo. Con o sin esta ayuda tecnológica, si los médicos deben servir los mejores intereses del paciente, deben entender la manera cómo los enfermos valoran los riesgos y beneficios médicos. Como resultado de la investigación llevada a cabo hasta el presente, esto parece depender, en gran parte, de la manera como se presenta la información. Esperamos que la discusión de los prejuicios comunes que se plantean en el análisis de la decisión ayudarán a los médicos a comprender mejor las preferencias de los pacientes. En decisiones críticas de gran importancia para el paciente, tanto si se usa o no el análisis de la decisión de modo formal, este intensificado conocimiento podría constituir una contribución de gran importancia para la calidad del cuidado que se da al paciente.

Reconocimientos: Los autores agradecen a John Sheagren, M. D. y Harold C. Sox, Jr., M. D. la revisión del manuscrito.

Donación: Recibida parte de la Veterans Administration al Dr. Eraker, parte de la fundación LMO3366 de la National Library of Medicine y parte de la fundación HSO4726 del National Center for Health Services Research al Dr. Politser.

Las solicitudes de separatas deben dirigirse a Stephen A. Eraker, M. D., 44M.P.H.: Department of Medicine, Veterans Administration Medical Center, 2215 Fuller Road, Ann Arbor, MI 48105.

BIBLIOGRAFÍA

- ALFIDI, R. J.: *Informed consent: a study of patient reaction*. JAMA. 1971; 216:1325-9.
- WEINSTEIN, N. D.: *Seeking reassuring or threatening information about environmental cancer*. J. Behav. Med. 1979; 2:125-39.
- SCHWARZ, E. D.: *The use of a checklist in obtaining informed consent for treatment with medication*. Hosp Community Psychiatry. 1978; 29:97-100.
- ROLING, G. T., PRESSGROVE, L. W., KEEFFE, E. B. y RAFFIN, S. B.: *An appraisal of patients' reactions to «informed consent» for peroral endoscopy*. Gastrointest Endosc. 1977; 24:69-70.
- BERGLER, J. H., PENNINGTON, A. C., METCALFE, M. y FREIS, E.: *Informed consent: how much does the patient understand?* Clin. Pharmacol. Ther. 1980; 27:435-40.
- JOUBERT, P. y LASAGNA, L.: *Commentary: patient package inserts: I. Nature, notions, and needs*. Clin. Pharmacol. Ther. 1975; 18:507-13.
- MORRIS, L. A., MAZIS, M. y GORDON, E.: *A survey of the effects of oral contraceptive patient information*. JAMA. 1977; 238:2504-8.
- REINHARD, E. H.: *Medicine and the crisis in confidence*. Pharos. 1974; 37: 117-23.
- CHAPMAN, C. B.: *Doctors and their autonomy: past events and future prospects*. Science. 1978; 200:851-6.
- HAUG, M. R. y LAVIN, B.: *Public challenge of physician authority*. Med. Care. 1979; 17:844-58.
- BRODY, D. S.: *Feedback from patients as a means of teaching the nontechnological aspects of medical care*. J. Med. Educ. 1980; 55:34-41.
- BRODY, D. S.: *The patient's role in clinical decision-making*. Ann. Intern. Med. 1980; 93:718-22.
- TANCREDI, L. R. y BARSKY, A. J.: *Technology and health care decision making—conceptualizing the process for societal informed consent*. Med. Care. 1974; 12:845-59.
- PELLEGRINO, E. D.: *Medical ethics, education, and the physician's image*. [Editorial]. JAMA. 1976; 235:1043-4.
- SLACK, W. V.: *The patient's right to decide*. Lancet. 1977; 2:240.
- BECKER, E. L.: *Finite resources and medical triage*. Am. J. Med. 1979; 66: 549-50.
- TURNBULL, A. D., CARLON, G., BARON, R., SICHEL, W., YOUNG, C. y HOWLAND, W.: *The inverse relationship between cost and survival in the critically ill cancer patient*. Crit Care Med. 1979; 7:20-3.
- CHILDRESS, J. F.: *Rationing of medical treatment*. In: REICH, W. T., ed. *Encyclopedia of Bioethics*. New York: Macmillan Publishing Co.; 1979; 1414-9.
- ZOOK, C. J. y MOORE, F. D.: *High-cost users of medical care*. N. Engl. J. Med. 1980; 302:996-1002.
- WEINSTEIN, M. C., FINEBERG, H. V. y ELSTEIN, A. S., et al.: *Clinical Decision Analysis*. Philadelphia: W. B. Saunders Company; 1980.
- RAIFFA, H.: *Decision Analysis: Introductory Lectures on Choices under Uncertainty*. Reading, Massachusetts: Addison-Wesley; 1968.
- HOWARD, R. A.: *The foundations of decision analysis*. IEEE Trans Systems Sci Cybernetics. 1968; SSC-4(3):211-9.
- SCHWARTZ, W. B., GORRY, G. A., KASSIRER, J. P. y ESSIG, A.: *A decision analysis and clinical judgment*. Am. J. Med. 1973; 55:459-72.
- PAUKER, S. G.: *Coronary artery surgery: the use of decision analysis*. Ann. Intern. Med. 1976; 85:8-18.
- HOWARD, R.: *An assessment of decision analysis*. Operations Research. 1980; 28:4-27.
- ERAKER, S. A. y SASSE, L.: *The serum digoxin test and digoxin toxicity: a bayesian approach to decision making*. Circulation. 1981; 64:409-20.
- POLITSER, P. E.: *Decision analysis and clinical judgment: a reevaluation*. Med. Decision Making. 1981; 1:361-89.
- KRISCHER, J. P.: *An annotated bibliography of decision analytic applications to health care*. Operations Research. 1980; 28:97-113.
- ALBERT, D. A.: *Decision theory in medicine: a review and critique*. Milbank Mem. Fund. Q. 1978; 56:362-401.
- VON NEUMANN, J. y MORGENTHAU, O.: *Theory of Games and Economic Behavior*. Princeton, New Jersey: Princeton University Press, 1947.
- MCMONAGH, B. J., KEELER, E. y ADELSTEIN, S. J.: *Primer on certain elements of medical decision making*. N. Engl. J. Med. 1975; 293:211-5.
- KEENEY, R. L. y RAIFFA, H.: *Decisions with Multiple Objectives: Preferences and Value Tradeoffs*. New York: John Wiley & Sons, Inc.; 1976.
- MCMONAGH, B. J., WEICHELBAUM, R. y PAUKER, S. G.: *Fallacy of the five-year survival in lung cancer*. N. Engl. J. Med. 1978; 299:1397-401.
- MCMONAGH, B. J., WEICHELBAUM, R. y PAUKER, S. G.: *Speech and survival: Tradeoffs between quality and quantity of life in laryngeal cancer*. N. Engl. J. Med. 1981; 305:982-7.
- KRISCHER, J. P.: *The mathematics of cleft lip and palate treatment evaluation: measuring the desirability of treatment outcomes*. Cleft Palate J. 1976; 13:165-80.
- SLOVIC, P.: *Toward understanding and improving decisions*. In: HOWELL, W. C. y FLEISHMAN, E. A., eds. *Human Performance and Productivity*. Vol. 2. *Information Processing and Decision Making*. Hillsdale, New Jersey: Erlbaum Associates; 1982.
- TVERSKY, A. y KAHNEMAN, D.: *Judgment under uncertainty: heuristics and biases*. Science. 1974; 185:1124-31.
- SLOVIC, P., FISCHHOFF, B. y LICHTENSTEIN, S.: *Cognitive process and societal risk taking*. In: CARROLL, J. y PAYNE, J., eds. *Cognition and Social Behavior*. Hillsdale, New Jersey: Erlbaum Associates; 1976.
- SLOVIC, P., FISCHHOFF, B. y LICHTENSTEIN, S.: *Behavioral decision theory*. Annu. Rev. Psychol. 1977; 28:1-39.
- KAHNEMAN, D. y TVERSKY, A.: *Prospect theory: an analysis of decision under risk*. Econometrica. 1979; 47:263-91.
- NISBETT, R. y ROSS, L.: *Human Inference: Strategies and Shortcomings of Social Judgment*. Englewood Cliffs, New Jersey: Prentice-Hall; 1980.
- TVERSKY, A. y KAHNEMAN, D.: *The framing of decisions and the psychology of choice*. Science. 1981; 211:453-8.
- CUMMINGS, K. M., BECKER, M. H. y MAILE, M. C.: *Bringing the models together: an empirical approach to combining variables used to explain health actions*. J. Behav. Med. 1980; 3:123-45.
- ROSENSTOCK, I. M.: *Why people use health services*. Milbank Mem. Fund. Q. 1966; 44:94-124.

45. BECKER, M. H., ed.: *The Health Belief Model and Personal Health Behavior*. Thorofare, New Jersey: Charles B. Slack, Inc.: 1974.
46. KIRSCHT, J. P.: *The health belief model an illness behavior*. Health. Educ. Monogr. 1974; 2:60-81.
47. BECKER, M. H., HAEFNER, D. P., KASL, S. V., KIRSCHT, J. P., MAIMAN, L. A. y ROSENSTOCK, I. M.: *Selected psychosocial models and correlates of individual health-related behaviors*. Med. Care. 1977; 15(suppl 5):27-46.
48. KIRSCHT, J. D. y ROSENSTOCK, I. M.: *Patients' problems in following the recommendations of health experts*. In: STONE, G., COHEN, F. y ADLER, N. eds. *Health Psychology*. New York: Jossey-Bass, Inc.: 1979; 189-214.
49. BECKER, M. H. y MAIMAN, L. A.: *Patient compliance*. In: MELMON, K. I., ed.: *Drug Therapeutics: Concepts for Physicians*. New York: Elsevier/North Holland Inc.: 1981:65-79.
50. LEWIN, K.: *Resolving Social Conflicts*. New York: Harper and Brother. 1948.
51. COHEN, L. J.: *On the psychology of prediction: whose is the fallacy?* Cognition. 1979; 7:385-407.
52. FISCHHOFF, B., SLOVIC, P. y LICHTENSTEIN, S.: *Knowing what you want: measuring labile values*. In: WALLSTEN, T. S., ed.: *Cognitive Processes in Choice and Decision Behavior*. Hillsdale, New Jersey: Erlbaum Associates; 1980: 117-41.
53. EINHORN, H. J. y HOGARTH, R. M.: *Behavioral decision theory: processes of judgment and choice*. Annu. Rev. Psychol. 1981; 32:53-88.
54. FISHBURN, P. C. y KOCHENBERGER, G. A.: *Two-piece Von Neumann-Morgenstern utility functions*. Decision Sciences. 1979; 10:503-18.
55. ERAKER, S. A. y SOX, H. C.: *Assessment of patients' preferences for therapeutic outcomes*. Med. Dec. Making. 1981; 1:29-39.
56. FISCHHOFF, B.: *Informing People About the Risks of Oral Contraceptives*. Eugene, Oregon: Decision Research; 1980. (Decision Research Report 80-3).
57. THALER, R.: *Toward a positive theory of consumer choice*. J. Econ. Behav. Organization. 1980; 1:39-60.
58. TVERSKY, A. y KAHNEMAN, D.: *Availability: a heuristic for judging frequency and probability*. Cognitive Psychol. 1973; 5:207-32.
59. LICHTENSTEIN, S., SLOVIC, P., FISCHHOFF, B., LAYMAN, M. y COMBS, B.: *Judged frequency of lethal events*. Exp. Psychol. Hum. Learn. 1978; 4:551-78.
60. NISBETT, R., BORGIDA, E., CRANDALL, R. y REED, H.: *Popular induction: information is not necessarily informative*. In: CARROLL, J. y PAYNE, J. eds.: *Cognition and Social Behavior*. Hillsdale, New Jersey: Erlbaum Associates; 1976:113-33.
61. FISCHHOFF, B. y MACGREGOR, D.: *Judged Lethality*. Eugene, Oregon Decision Research; 1980. (Decision Research Report 80-4).
62. ELSTEIN, A. S.: *Clinical judgement: psychological research and medical practice*. Science. 1976; 194:696-700.
63. DETMER, D. E., FRYBACK, D. G. y GASSNER, K.: *Heuristics and biases in medical decision-making*. J. Med. Educ. 1978; 53:682-3.
64. POLITSER, P. E.: *Reliability, decision rules and the value of repeated tests*. Med. Dec. Making. 1982; 2:47-69.
65. POLITSER, P. E.: *Computer-based consultation for repeated diagnostic tests*. In: O'NEILL, J. T., ed. *Proceedings of the Fourth Annual Symposium on Computer Applications in Medical Care*. Washington, D.C.: IEEE; 1980.
66. POLITSER, P. E.: *The Evaluation of Repeated Medical Tests: Logical and Statistical Considerations* [Dissertation]. Ann. Arbor: University of Michigan. 1982. 222 pp.

LH

II-3

INTERPRETACIÓN SUBJETIVA POR PARTE DEL PACIENTE DE LOS RIESGOS CONSIGUIENTES AL ASESORAMIENTO GENÉTICO*

J. H. Pearn

Unidad de Genética Clínica MRC, Institute of Child Health, London

Una de las partes esenciales del coloquio durante el asesoramiento genético es la comunicación a los pacientes de los riesgos de recurrencia que corren los miembros de la familia, generalmente en los hijos que puedan nacer. En la mayoría de los casos, es posible cuantificar los riesgos de modo matemático, con cierto grado de aproximación. Estudios de seguimiento (Roberts, 1962; Carter, 1967; Carter y otros, 1971; Smith, Holloway, y Emery, 1971) demuestran que los padres actúan, por regla general, de modo predeterminado como miembros del grupo a que pertenecen, sea éste de gran riesgo o de menor riesgo, aunque se dan muchas excepciones.

Todas las teorías sobre el proceso seguido al tomar decisiones que implican riesgo contienen dos componentes básicos (Tversky, 1967); éstos son: 1) que el resultado sea deseable para el individuo o individuos en cuestión y 2) la percepción de que este resultado deseado pueda darse. En el contexto genético de los dos factores mencionados —deseo de tener hijos y, en particular, hijos que gocen de buena salud— lo que viene predeterminado por influencias culturales y personales es una característica básica humana (Itkin, 1952). Esta está asentada mucho antes de que se pueda adivinar el estado genético espe-

cífico del individuo o en caso de dominancia, antes de que se vea el significado que pueda tener para los futuros hijos. Que los padres con riesgo posean este deseo universal y obren con el fin de tener hijos dependerá en gran parte de la interpretación subjetiva de los porcentajes que se les proporcionen.

El tomar una decisión racional por parte de seres humanos con riesgo ha sido materia de extensa investigación científica en el laboratorio (Ziller, 1957; Phillips y Edwards, 1966; Slovic, 1966; Beach y Phillips, 1967; Howell, 1967; Meyer, 1967; Roby, 1967; Tversky, 1967; Lieblich, 1968; Alker, 1969; Steiner, 1970). Sin embargo, todos los estudios sobre las inclinaciones y actitudes a tomar riesgos ante las probabilidades que ocurran han sido limitados exclusivamente a situaciones clínicas de selectos grupos específicos como el de retrasados mentales, alcohólicos y casos de intento de suicidio (McManis y Bell, 1968/1969; Rule y Besier, 1970; y Kennedy, Phanjo, y Shekim, 1971).

Estudios de seguimiento de un numeroso grupo de padres que acudieron a clínicas de asesoramiento genético (Carter y otros, 1971; Smith y otros, 1971) y encuestas hechas a grupos de riesgo genético (Pearn y Wilson, 1973) ofrecen quizás oportunidades únicas para el estudio de las interpretaciones subjetivas de los riesgos en clínica, contrapuestas a las que se observan en una situación de laboratorio psicológico. Ambos enfoques ofrecen evidencia complementaria de la manera cómo el individuo normal considera el riesgo personal.

Una de las dos influencias que más influyen en la formulación de decisiones, que en última instancia toman los padres, es la inter-

* *Journal of Medical Genetics* 1973; 10(2):129-34.

45. BECKER, M. H., ed.: *The Health Belief Model and Personal Health Behavior*. Thorofare, New Jersey: Charles B. Slack, Inc.: 1974.
46. KIRSCHT, J. P.: *The health belief model an illness behavior*. Health. Educ. Monogr. 1974; 2:60-81.
47. BECKER, M. H., HAEFNER, D. P., KASL, S. V., KIRSCHT, J. P., MAIMAN, L. A. y ROSENSTOCK, I. M.: *Selected psychosocial models and correlates of individual health-related behaviors*. Med. Care. 1977; 15(suppl 5):27-46.
48. KIRSCHT, J. D. y ROSENSTOCK, I. M.: *Patients' problems in following the recommendations of health experts*. In: STONE, G., COHEN, F. y ADLER, N. eds. *Health Psychology*. New York: Jossey-Bass, Inc.: 1979; 189-214.
49. BECKER, M. H. y MAIMAN, L. A.: *Patient compliance*. In: MELMON, K. I., ed.: *Drug Therapeutics: Concepts for Physicians*. New York: Elsevier/North Holland Inc.: 1981:65-79.
50. LEWIN, K.: *Resolving Social Conflicts*. New York: Harper and Brother. 1948.
51. COHEN, L. J.: *On the psychology of prediction: whose is the fallacy?* Cognition. 1979; 7:385-407.
52. FISCHHOFF, B., SLOVIC, P. y LICHTENSTEIN, S.: *Knowing what you want: measuring labile values*. In: WALLSTEN, T. S., ed.: *Cognitive Processes in Choice and Decision Behavior*. Hillsdale, New Jersey: Erlbaum Associates; 1980: 117-41.
53. EINHORN, H. J. y HOGARTH, R. M.: *Behavioral decision theory: processes of judgment and choice*. Annu. Rev. Psychol. 1981; 32:53-88.
54. FISHBURN, P. C. y KOCHENBERGER, G. A.: *Two-piece Von Neumann-Morgenstern utility functions*. Decision Sciences. 1979; 10:503-18.
55. ERAKER, S. A. y SOX, H. C.: *Assessment of patients' preferences for therapeutic outcomes*. Med. Dec. Making. 1981; 1:29-39.
56. FISCHHOFF, B.: *Informing People About the Risks of Oral Contraceptives*. Eugene, Oregon: Decision Research; 1980. (Decision Research Report 80-3).
57. THALER, R.: *Toward a positive theory of consumer choice*. J. Econ. Behav. Organization. 1980; 1:39-60.
58. TVERSKY, A. y KAHNEMAN, D.: *Availability: a heuristic for judging frequency and probability*. Cognitive Psychol. 1973; 5:207-32.
59. LICHTENSTEIN, S., SLOVIC, P., FISCHHOFF, B., LAYMAN, M. y COMBS, B.: *Judged frequency of lethal events*. Exp. Psychol. Hum. Learn. 1978; 4:551-78.
60. NISBETT, R., BORGIDA, E., CRANDALL, R. y REED, H.: *Popular induction: information is not necessarily informative*. In: CARROLL, J. y PAYNE, J. eds.: *Cognition and Social Behavior*. Hillsdale, New Jersey: Erlbaum Associates; 1976:113-33.
61. FISCHHOFF, B. y MACGREGOR, D.: *Judged Lethality*. Eugene, Oregon Decision Research; 1980. (Decision Research Report 80-4).
62. ELSTEIN, A. S.: *Clinical judgement: psychological research and medical practice*. Science. 1976; 194:696-700.
63. DETMER, D. E., FRYBACK, D. G. y GASSNER, K.: *Heuristics and biases in medical decision-making*. J. Med. Educ. 1978; 53:682-3.
64. POLITSER, P. E.: *Reliability, decision rules and the value of repeated tests*. Med. Dec. Making. 1982; 2:47-69.
65. POLITSER, P. E.: *Computer-based consultation for repeated diagnostic tests*. In: O'NEILL, J. T., ed. *Proceedings of the Fourth Annual Symposium on Computer Applications in Medical Care*. Washington, D.C.: IEEE; 1980.
66. POLITSER, P. E.: *The Evaluation of Repeated Medical Tests: Logical and Statistical Considerations* [Dissertation]. Ann. Arbor: University of Michigan. 1982. 222 pp.

LH

II-3

INTERPRETACIÓN SUBJETIVA POR PARTE DEL PACIENTE DE LOS RIESGOS CONSIGUIENTES AL ASESORAMIENTO GENÉTICO*

J. H. Pearn

Unidad de Genética Clínica MRC, Institute of Child Health, London

Una de las partes esenciales del coloquio durante el asesoramiento genético es la comunicación a los pacientes de los riesgos de recurrencia que corren los miembros de la familia, generalmente en los hijos que puedan nacer. En la mayoría de los casos, es posible cuantificar los riesgos de modo matemático, con cierto grado de aproximación. Estudios de seguimiento (Roberts, 1962; Carter, 1967; Carter y otros, 1971; Smith, Holloway, y Emery, 1971) demuestran que los padres actúan, por regla general, de modo predeterminado como miembros del grupo a que pertenecen, sea éste de gran riesgo o de menor riesgo, aunque se dan muchas excepciones.

Todas las teorías sobre el proceso seguido al tomar decisiones que implican riesgo contienen dos componentes básicos (Tversky, 1967); éstos son: 1) que el resultado sea deseable para el individuo o individuos en cuestión y 2) la percepción de que este resultado deseado pueda darse. En el contexto genético de los dos factores mencionados —deseo de tener hijos y, en particular, hijos que gocen de buena salud— lo que viene predeterminado por influencias culturales y personales es una característica básica humana (Itkin, 1952). Esta está asentada mucho antes de que se pueda adivinar el estado genético espe-

cífico del individuo o en caso de dominancia, antes de que se vea el significado que pueda tener para los futuros hijos. Que los padres con riesgo posean este deseo universal y obren con el fin de tener hijos dependerá en gran parte de la interpretación subjetiva de los porcentajes que se les proporcionen.

El tomar una decisión racional por parte de seres humanos con riesgo ha sido materia de extensa investigación científica en el laboratorio (Ziller, 1957; Phillips y Edwards, 1966; Slovic, 1966; Beach y Phillips, 1967; Howell, 1967; Meyer, 1967; Roby, 1967; Tversky, 1967; Lieblich, 1968; Alker, 1969; Steiner, 1970). Sin embargo, todos los estudios sobre las inclinaciones y actitudes a tomar riesgos ante las probabilidades que ocurran han sido limitados exclusivamente a situaciones clínicas de selectos grupos específicos como el de retrasados mentales, alcohólicos y casos de intento de suicidio (McManis y Bell, 1968/1969; Rule y Besier, 1970; y Kennedy, Phanjo, y Shekim, 1971).

Estudios de seguimiento de un numeroso grupo de padres que acudieron a clínicas de asesoramiento genético (Carter y otros, 1971; Smith y otros, 1971) y encuestas hechas a grupos de riesgo genético (Pearn y Wilson, 1973) ofrecen quizás oportunidades únicas para el estudio de las interpretaciones subjetivas de los riesgos en clínica, contrapuestas a las que se observan en una situación de laboratorio psicológico. Ambos enfoques ofrecen evidencia complementaria de la manera cómo el individuo normal considera el riesgo personal.

Una de las dos influencias que más influyen en la formulación de decisiones, que en última instancia toman los padres, es la inter-

* *Journal of Medical Genetics* 1973; 10(2):129-34.

pretación subjetiva y personal de las probabilidades, en lo que se puede considerar como una situación de juego de azar clínico con el que se enfrenta la gente normal. No se pasa juicio sobre las influencias subjetivas ni sobre las decisiones que resulten de las mismas; pero con razón, el conocimiento de estas influencias sirve de ayuda cuando se pone sobre aviso, se formula una prognosis o se da un consejo. El fin de esta ponencia es discutir estos factores que dan forma a la interpretación subjetiva individual del riesgo matemático que se le ofrece dentro del contexto genético.

SIGNIFICADO DE LAS POSIBILIDADES PARA DISTINTOS PACIENTES

Los conceptos de probabilidad y la expresión cuantitativa de los riesgos es muy antigua. Se conocen ejemplos como el juego de los dados y otros sujetos al riesgo matemático, desde el año 2600 a. C. Es experiencia común que en cualquier situación en la que intervengan probabilidades (e. g., apuestas en el fútbol), las mismas probabilidades objetivas percibidas por individuos inteligentes dan como resultado distintos grados de aceptación o de rechazo de la apuesta o envite. Reconociendo las variaciones en la interpretación subjetiva de cierto riesgo matemático Ramsey (1931) escribió que «no es suficiente con medir la probabilidad; para prorratear debidamente probabilidad y creencia debemos también ser capaces de medir la creencia».

La observación diaria o clínica nos muestra con mayor claridad que todos difieren ampliamente en su actitud ante el riesgo. Esta variedad forma, con seguridad, un vasto espectro que va desde la más extrema cautela al completo descuido, pero no ha sido posible cuantificar con éxito la propensión a tomar riesgos y la actitud individual ante las probabilidades. Aunque nadie puede medir los «límites del riesgo» (Steiner, 1970) es deseable, que en la práctica, un consejero genético lleve a cabo su valoración de la interpretación que el paciente hace de las cantidades de riesgo cuando éstas se explicitan.

Se ha sugerido que aunque las probabilidades subjetivas no pueden ser directamente medidas, pueden ser deducidas a causa del comportamiento (Beach y Phillips, 1967). Sin embargo, no siempre se puede aplicar esta sugerencia, puesto que en una situación genética, por lo menos, la decisión de tener o no tener más hijos puede o no realizarse a causa de factores extraños como infertilidad por un lado o embarazos no planificados por otro (Carter y otros, 1971). También se ha comprobado que el riesgo en sentido abstracto no es equivalente a las situaciones de la vida real que impliquen tomar riesgo (Retting, 1966).

La habilidad que poseen los humanos de usar información probabilística puede ser muy buena (Roberts, 1962; Roby, 1967) pero está sujeta a una tendencia a ser degradada por prejuicios bastante extendidos como el conservadurismo; conservadurismo aquí se define como la desgana de formular interpretaciones muy elevadas o muy bajas de los riesgos específicos. Dicho en otras palabras, probabilidades subjetivas generalmente evitan valores extremos. Se admite generalmente que los seres humanos tienden universalmente al conservadurismo cuando estiman la probabilidad o el riesgo (Preston y Baratta, 1948; Phillips y Edwards, 1966; Howell, 1967) pero se desconoce el grado individual de esta propensión en una situación clínica, y probablemente no puede ser medida con exactitud.

Bajo este contexto, ciertos principios de lógica resultan interesantes. Si ocurre un suceso poco frecuente (p. e., con una probabilidad del uno por ciento), el que haya ocurrido no invalida el hecho de que fuera improbable. Sin embargo, los pacientes que no han tenido suerte pueden considerarse a sí mismos especialmente vulnerables, como si estuvieran sujetos a una especie de «factor de sobrecarga», específicamente suyo. Sería deseable que tanto el médico como el paciente reconocieran cuándo este factor de sobrecarga propiamente tal está ausente, como en el caso de padres heterocigotos por un gen recesivo que han tenido la poca fortuna de tener sus tres hijos afectados: o cuando sucesiva mala suerte indica que hay un verdadero factor de sobrecarga, por ejemplo, en las lesiones que se transmiten por herencia poligénica. En estas ocasiones, las probabilidades de repetición crecen objetivamente después de perder en cada envite genético (Carter, 1969a).

PRESENTACIÓN CUANTITATIVA DEL RIESGO

La manera de expresar las cantidades que se refieren al riesgo es importante y puede ejercer gran influencia en la interpretación del riesgo por parte del paciente. El mismo riesgo objetivo de los heterocigotos por un gen recesivo puede ser expresado como el riesgo de uno a cuatro de que se dé la enfermedad o de modo alternativo como una probabilidad de tres a uno de que el niño será normal. En algunas situaciones genéticas, el empleo deliberado de este enfoque puede ser un ejemplo legítimo de un intento cuyo fin no es más que dar una dirección a la interpretación del riesgo. Esta clase de enfoque alentador es probablemente el más indicado para ayudar a reforzar tendencias manifiestas o actitudes ya presentes. Por ejemplo, una pareja puede desear tan desesperadamente un hijo vivo y propio, después de haber perdido varios, víctimas de una enfermedad recesiva fatal (e. g., atrofia muscular infantil de la espina dorsal) que están dispuestos a seguir adelante a pesar de los altos riesgos que realmente hay de que se repita la enfermedad. Si se les informa que tienen una probabilidad de tres a uno de tener un hijo normal, puede que adquieran cierta seguridad y consuelo en lo que es siempre un período de espera y de angustia.

Se acepta generalmente que una discusión preliminar de una situación de riesgo conduce a una mejor disposición por parte de un sujeto normal a incurrir en riesgos más altos (Retting, 1966; Chandler y Rabow, 1969; Horne, 1970). No se sabe si la discusión que tiene lugar durante el asesoramiento genético también conduce a este «cambio ante el riesgo» (Horne, 1970), pero sería sorprendente si esta influencia estuviera ausente, aunque encubierta quizás por influencias opuestas más potentes. Chandler y Rabow (1969) sugieren que, aun prescindiendo de que un individuo escoja un envite más arriesgado o más precavido, en cualquier situación de riesgo se da siempre un grupo que le presta su apoyo. Sin embargo, el grado de apoyo tiene relación con las circunstancias que lleva consigo el problema específico que se discute. Si el grupo que presta su apoyo es la familia del sujeto de la discusión, entonces el «cambio ante el riesgo» es mínimo.

ANTICIPACIÓN DE RESULTADOS EN LAS PROBABILIDADES DE RIESGO

Cuando uno de los padres o un pariente consulta a un genetista, generalmente posee de antemano una idea de la posibilidad de que la enfermedad ocurra otra vez: ya se tiene un concepto anticipado del riesgo. Este concepto puede ser o no ser correcto, pero sirve como un punto de referencia inconsciente al que se aplica el riesgo comunicado por el profesional y así se modifica la interpretación subjetiva del paciente.

Este fenómeno no es poco común, especialmente cuando padres mal informados tienen dos o más hijos afectados por una condición dominante. En tal situación, un cierto número de padres temen que todos sus futuros hijos estén necesariamente afectados: cuando se les expone que el riesgo es del 50 % (y no de un 100 %) pueden quedar gratamente sorprendidos. La antítesis de esta situación es la de padres presentes que esperan un riesgo menor (digamos 1 de cada 100) y se les comunica un riesgo de magnitud superior (digamos 1 en 25). Aunque todavía se trate de un riesgo bajo, éste puede ser subjetivamente interpretado como si fuera de mayor magnitud. En la práctica, probablemente la mayoría de padres salen de una clínica de asesoramiento genético con cifras de riesgo más bajas de las que ellos percibían vagamente antes de la consulta, aunque esto también sufre cambios que dependen del asesor genético particular.

El grado de tensión que engendra un problema genético familiar puede en este contexto ser muy importante. Lieblich (1968) ha demostrado experimentalmente con humanos que la tensión personal reduce la tendencia a aceptar riesgos. Esto puede ser debido a un cambio de actitud hacia el «premio» (e. g., un niño con salud) que puede obtenerse en los envites del juego, pero en el caso de una familia que corre un riesgo genético, este comportamiento puede ser probablemente debido más a su fijación de actitud hacia riesgos presumidos ya formada antes de solicitar o de obtener consejo profesional.

NATURALEZA DE LA DECISIÓN Y RIESGO CONOCIDO

Este es quizás el factor que más influye en la interpretación de las probabilidades. Pocos entre nosotros se detendrían a considerar las emociones de la ruleta rusa, con su única probabilidad en seis riesgos de terminar en desastre (una contra cinco), pero todos nosotros invertimos alegremente en la rueda de la fortuna de la feria local, con el uno por cien de probabilidades. En ambos casos, la probabilidad del resultado final no sufre cambios (asumiendo un experto armero y la honestidad del encargado de la feria) pero las implicaciones de perder convierten a cada una de las seis probabilidades de morir en demasiado altas, para que la mayoría se detenga a considerarlas, y la probabilidad del cien por uno de perder cinco duros en la feria, bastante aceptable.

Este tema sugiere dos importantes matices genéticos. Primero, contiene la sugerencia de que los padres pueden valorar riesgos genéticos específicos sólo si se les informa de lo que seguirá con todas sus implicaciones. Con frecuencia, esto lo hace con mayor propiedad el médico de cabecera. En algunos casos excepcionales (p. e., cuando una mujer se halla en los estadios más avanzados del embarazo), estaría totalmente fuera de lugar discutir estos temas. Además, cuando los padres han tomado una decisión irreversible de tener (o no tener) más hijos, puede no ser prudente insistir en esta materia. Dejando aparte estas excepciones, las probabilidades objetivas se interpretan de distinta manera por diferentes padres a los que ya se ha informado por completo de las implicaciones que lleva consigo la pérdida de la apuesta.

Se sabe experimentalmente, que el conocimiento de las consecuencias de una decisión que contiene riesgo incrementa de modo significativo la mejor calidad de la opción, por lo menos en situaciones de riesgo secuenciales (Meyer, 1967) y este hallazgo probablemente se puede aplicar directamente al asesoramiento genético. A veces, los padres están dispuestos a tomar grandes riesgos si el niño afectado tiene que morir en la infancia (Murphy, 1968; Carter, 1969a y b). Por ejemplo, en el caso de una atrofia muscular espinal (AME) la misma repetición objetiva de riesgo en uno de cada cuatro tiende a ser interpretada relativamente con poca precaución por padres que son heterocigotos por el gen que produce con rapidez y de modo progresivo la forma infantil de esta enfermedad. En este caso, es virtualmente cierto que un niño afectado morirá dentro de los tres primeros años de su vida (Pearn y Wilson, 1973). Sin embargo, para aquellos que llevan el gen de la atrofia muscular espinal crónica, un envite perdido significa con frecuencia el tener que cuidar a un niño afectado y subsiguientemente a un adulto hasta los 25 años de una existencia física desvalida, y el riesgo de repetición tiende a ser considerado con mayor precaución por estas razones de tipo práctico. De hecho, en este último tipo de casos es corriente que los padres, a quienes ya se ha informado, rechacen de manera absoluta el envite genético.

En segundo lugar, se da la implicación de que una enfermedad específica, genéticamente determinada, puede significar cosas diversas a gente distinta. La misma actitud subjetiva a la enfermedad o a la lesión puede estar muy en desacuerdo con lo que la opinión médica informada consideraría una valoración realista. Defectos de los miembros, relativamente de poca importancia, con problemas estéticos, servirían como ejemplos. Por otra parte, algunos pacientes contemplan con gran ecuanimidad lesiones genéticas que tienen gran importancia médica. Así pues, la interpretación del riesgo en este contexto es un proceso que se da en dos tiempos. Primero, el paciente o uno de los padres concibe una visión personal muy subjetiva de la enfermedad misma o de la lesión, y luego, se hace su interpretación de los riesgos del concepto de la enfermedad.

Un ejemplo de lo dicho y que llama la atención se observó en el Consultorio Genético Clínico del Hospital para Niños Enfermos, de la calle Great Ormond. Una mujer cuyos dos hijos padecían una enfermedad celiaca fue en busca de asesoramiento genético sobre los riesgos que correrían sus futuros hijos. Según el informe el riesgo era del uno de cada diez casos. Esto pareció a la mujer decepcionantemente *bajo*, con lo que se dedujo con claridad su deseo de que su próximo hijo padeciera también la misma enfermedad celiaca! Se tra-

taba de padres inteligentes y se comprobó que sus dos hijos afectados por la enfermedad se sentían muy bien con su dieta y que todo el microcosmos doméstico estaba perfectamente adaptado a los problemas que acompañan a la enfermedad celiaca. Ambos padres seguían la misma dieta, evitando así los problemas que un complejo horario de comidas reportaría; no había en toda la casa alimentos que contuvieran gluten, con lo que se eliminaban posibles tentaciones a los niños afectados. Sin embargo, los padres temían que si naciera otro hijo sin la enfermedad, se derrumbaría por completo el equilibrio doméstico, con peligro para las expectativas físicas y mentales de los dos niños, que progresaban de manera satisfactoria.

Los dos temas tratados anteriormente resultan comprensibles para aquellos padres que han tenido en el pasado una experiencia representativa de los problemas específicos que por razones genéticas les causan preocupación. La influencia que ejerce la experiencia del pasado es sumamente importante en la interpretación subjetiva de futuros riesgos, si se enfocan como un envite. Ha sido comprobado que en situaciones de prueba, la experiencia del pasado conduce a una valoración más realista de las probabilidades matemáticas (Beach y Phillips, 1967). Además, incluso al tratarse de padres inteligentes se vio que, en una situación de riesgo, el individuo aprende a escoger las mejores opciones, después de cierto número de pruebas; se sabe que el tomar una decisión bajo riesgo es un proceso ilógico, especialmente cuando se trata de envites al azar o únicos (Meyer, 1967). Esto se aplica probablemente a la situación genética que prevalece hoy día cuando las dimensiones de las familias tienden a ser más reducidas.

Se han llevado a cabo considerables estudios sobre la interpretación objetiva de probabilidades matemáticas en secuencias de situaciones que comportan riesgo (Beach y Swensson, 1967; Roby, 1967; Alker, 1969). Es también probable que esto se aplique de manera directa al asesoramiento genético. Por ejemplo si dos hijos sucesivos han nacido afectados por una enfermedad genética, como la espina bífida o el labio leporino, los riesgos objetivos de que se den repeticiones son del orden del uno entre ocho o del uno entre diez; sin embargo, la *racha* de mala suerte puede ser causa de que los padres interpreten subjetivamente la repetición del riesgo del uno de cada ocho de modo mucho más precavido que no harían de otro modo. Se dan ejemplos parecidos en las actitudes de los padres que han sufrido una racha de mala suerte perdiendo así todos sus cuatro hijos víctimas de la enfermedad de Werdnig-Hoffmann. Existen relatos de otros ejemplos (Roberts, 1962). La dependencia psicológica que se crea por una racha de suerte, buena o mala, es muy acentuada y esta *dependencia de la racha* puede ejercer su influencia en correr futuros riesgos, incluso cuando en tests se aconseja seriamente a sujetos de gran inteligencia que obren contra esta falacia matemática (Beach y Swensson, 1967).

No es raro encontrar un ejemplo antitético del mismo proceso, cuando éste se enfoca en el contexto de herencia relacionada con el sexo, si se recurre a los métodos de asesoramiento bayesianos (Murphy, 1968; Nicholls y Stark, 1971). Considérese el caso de una madre cuyos antecedentes genéticos se conocen con anterioridad, y se sabe que tiene una probabilidad entre dos de tener un gen ligado al sexo. Después del nacimiento de dos hijos normales, los riesgos objetivos de tener un futuro hijo afectado bajan a uno de cada veinte. Sin embargo, después de terminar la racha de buena suerte, quizás no quiera intentar otra vez *tentar al azar*, aun cuando los riesgos objetivos son al presente relativamente bajos (otros factores como las actitudes sobre el tamaño de la familia, etc., tienen también importancia en estos casos). Esto tendrá probablemente relación con el fenómeno psicológico de aprovechamiento de información (feed back), en todas las situaciones de riesgo (Alker, 1969) en las que se ha demostrado que los cambios de estrategia en el enfoque del mismo están condicionados por el *resultado* en una situación de prueba que puede comportar riesgo secuencial.

PERSONALIDAD DEL PACIENTE O DE LOS PADRES

Se sabe que los tipos básicos de personalidad son importantes en la interpretación de probabilidades, aunque los factores específicos

subyacentes no sean comprendidos por completo (Moran, 1970). Con la premisa de que los pacientes que recurren a la clínica de asesoramiento tienden a estar dotados, por regla general, de una inteligencia elevada (Carter y otros, 1971) en el asesoramiento y trabajo genético se encuentra toda una gama de tipos de personalidad diversa, y por consiguiente es apropiada la consideración de algunos de los factores que componen la personalidad.

La persona pesimista tiende a acrecentar su percepción del riesgo; la frase *simplemente es mi mala suerte* implica que aunque el riesgo general pudiera ser relativamente bajo, el sujeto cree que su riesgo, como individuo particular, ha aumentado, casi de modo metafísico. En tales casos, sería particularmente deseable que se insistiese en la fortuita naturaleza de la enfermedad genética y se mencionase que si circulan por la población genes dañinos alguien tiene que tenerlos (Li, 1961). La antítesis de esta persona es el optimista, quien cree que, aunque esté sujeto a un riesgo general, por la razón que sea, piensa que el riesgo es mucho menor *esto no puede ocurrirme a mí*. Se sabe que sujetos que se consideran a sí mismos recipientes pasivos, vulnerables a todo lo que los rodea (*sujetos controlados exteriormente*) tienden a aceptar envites de riesgo más altos que aquellos que se consideran básicamente capaces de manipular el ambiente (Liverant y Scodel, 1960).

Alker (1969) demostró que se da una distinción básica entre la actitud ante el riesgo de una persona, cuya orientación está siempre encaminada hacia la consecución de algo, y la de un sujeto que se siente constantemente amenazado por el fracaso. En el contexto genético, un padre que calcule las ganancias de tener un niño normal en oposición a las realidades de tener un hijo afectado estaría, por consiguiente, sujeto a una influencia en la interpretación de estos riesgos subjetivos, que dependería en cuál de estos dos factores básicos fuera inherente a su personalidad.

INTERPRETACIÓN DE RIESGO INDIVIDUAL FRENTE AL RIESGO GENERAL

La interpretación subjetiva del riesgo genético queda modificada por el conocimiento de los antecedentes de riesgo general. Así el riesgo específico adicional puede ponerse en perspectiva. Por ejemplo, a los padres ingleses que han tenido un hijo con espina bífida, se les puede dar una probabilidad de repetición específica aproximadamente de un uno en cada cincuenta casos de tener otro hijo vivo afectado por la enfermedad (Carter, 1969a). Los padres tienen la tendencia a sentirse aliviados (y probablemente consideran el riesgo específico con menor alarma) cuando se les comunica que uno de cada cincuenta niños recién nacidos con vida sufren un tipo u otro de anomalía. Los antecedentes de riesgo general son también un factor que consideran las parejas que buscan un donante para inseminación artificial a raíz de un desorden genético. En este caso, si las parejas deciden proseguir con inseminación artificial por donante ya han formulado una interpretación subjetiva del riesgo general y han percibido su propio riesgo en relación con aquél.

Algunos padres creen, correcta o incorrectamente, que sus árboles genealógicos están gravemente predispuestos a padecer enfermedades genéticas. En estos casos, los padres se hallan sometidos a dos clases de riesgos generales con los que tienen que comparar su propio riesgo específico genético en relación con su futuro hijo. Sus actitudes hacia su riesgo específico pueden ser modificadas por el hecho de tener un árbol genealógico muy extenso en el que creen que la enfermedad genética es común. Probablemente esta última situación genética es semejante a una extensión de la teoría de la apuesta sub-cultural que se da si el ambiente en el que ha vivido el individuo (su norma micro-ambiental) es de tal naturaleza que correr riesgos es parte de su vida (Moran, 1970).

FACTORES TEMPORALES

Todos los factores que contribuyen al proceso de modificación, que se han mencionado, están, de vez en cuando, sujetos a cambios, ya individualmente por parte del padre o de la madre, ya por parte del paciente. Nuestras actitudes ante el riesgo varían con nuestros cam-

bios de humor (Steiner, 1970), en determinados tiempos poseemos mejor información que en otros, y nuestra inclinación a tomar riesgos racionales también varía según las diferencias en los ambientes que nos rodean. Kellermann (1965) informa que no es raro, incluso tratándose de individuos de inteligencia desarrollada, que retrocedan temporalmente a *niveles inmaduros* de emoción y pensamiento cuando se enfrentan con un riesgo genético. A fin de que sea interpretado lógicamente por el individuo a quien se dirige, el asesoramiento genético debe ser dado a su debido tiempo (C. O. Carter, comunicación personal).

Se ha demostrado experimentalmente que para las personas que se enfrentan a situaciones secuenciales de riesgo tiene importancia una experiencia *anterior*, y que existe una tendencia a sopesarla de modo desproporcionado (Roby, 1967). En la situación clínica de una familia con riesgo genético para los hijos, actúan probablemente sobre la misma dos tendencias. Por una parte, si el primer hijo sufre una enfermedad genética seria, la interpretación de que el riesgo pueda repetirse en los hijos que puedan nacer sufrirá necesariamente un cambio. Por otra parte, el deseo natural de tener hijos o al menos de tener uno de ellos normal es muy fuerte, tenderá a confrontarse desproporcionadamente con el efecto que causó el nacimiento del primer hijo afectado. En la situación inversa, cuando los padres con riesgo genético (e. g., en el caso de presencia dominante), que, sin embargo, han tenido la buena suerte de tener un número de hijos normales, la valoración desproporcionada de los hechos también actúa, pero aquí cada efecto que se puede medir es desplazado por influencias mucho más poderosas que se deben a la personalidad o a las normas culturales en lo que se refiere al tamaño de la familia.

OTROS FACTORES

Cierto número de fenómenos diversos puede ejercer su influencia en esta actitud del individuo ante situaciones de riesgo genético. La culpabilidad normal o patológica, transitoria o permanente, intensifica con frecuencia la magnitud del riesgo que percibe el individuo. Los padres que se sienten culpables por las malformaciones congénitas de sus hijos (Roberts, 1962) pueden interpretar los riesgos objetivos de que se repitan aquéllas como una amenaza mayor que la que sienten los padres que no tienen complejos de culpabilidad, a quienes se han comunicado los mismos riesgos objetivos de repetición.

La inteligencia es naturalmente importante en la interpretación de las probabilidades. La inteligencia es probablemente importante en cada uno de los factores modificadores ya tratados antes, pero es en lo más íntimo del sujeto donde yace la habilidad individual de apreciar los relativos órdenes de riesgo. *La formulación de una interpretación realista de las probabilidades depende de la mayor capacidad de los sujetos de usar cifras que reflejen su percepción actual de sucesos probables o de grados de certeza* (Howell, 1967).

Las diferencias de actitud ante el riesgo en lo que se refiere al sexo son bien conocidas, pero se ha comprobado que en situaciones de riesgo que requieren la cooperación de dos individuos sin otro fin que acrecentar los beneficios, las diferencias de sexo carecen de importancia (Pilisuk, Skolnick y Overstreet, 1968). Resulta interesante comprobar que, varones motivados a asumir riesgos quedan insatisfechos cuando adoptan una estrategia conservadora (Alker, 1969) y esto tiene connotaciones médicas importantes en los casos de matrimonios que han renunciado a aventurarse en el riesgo genético. Sin embargo, en una situación familiar, es generalmente el varón quien está menos motivado a tener más hijos y así las dificultades que se derivarían de las actitudes hacia probabilidades aceptadas o rechazadas por las diferencias de sexo tienden a disminuir.

Reconocimientos: El autor manifiesta su sincera gratitud al Dr. C. O. Carter por su ayuda y bondad durante los 14 meses pasados con él en la MRC Clinical Genetics Unit, the Institute of Child Health, London; y por el permiso otorgado para asistir al Genetic Counselling Clinic en The Hospital for Sick Children, Great Ormond Street, de cuyas visitas se ha derivado el contenido observacional de esta ponencia. Este trabajo se realizó durante la dirección del Florey Fellowship, The Royal Society, lo que el autor reconoce y agradece.

BIBLIOGRAFÍA

- ALKER, H. A. (1969): *Rationality and Achievement: a comparison of the Atkinson MacClelland and Kegan-Wallach formulations*. Journal of Personality, 37, 207-224.
- BEACH, L. R. y PHILLIPS, L. D. (1967): *Subjective probabilities inferred from estimates and bets*. Journal of Experimental Psychology, 75, 354-359.
- BEACH, L. R. y SWENSSON, R. G. (1967): *Instructions about randomness and run dependency in two-choice learning*. Journal of Experimental Psychology, 75, 279-282.
- CARTER, C. O. (1967): *Comments on genetic counselling*. In *Proceedings of the third International Congress of Human Genetics*, ed. by J. F. Crow and J. V. Keel, pp. 97-100. Johns Hopkins Press, Baltimore.
- CARTER, C. O. (1969a): *Genetics of common disorders*. British Medical Bulletin, 25, 52-57.
- CARTER, C. O. (1969b): *Eugenics and Human Hereditary*. (The Essex Hall Lecture for 1969). The Lindsey Press, London.
- CARTER, C. O., FRASER ROBERTS, J. A., EVANS, K. A. y BUCK, A. R. (1971): *Genetic clinic: A follow-up*. Lancet, 1, 281-285.
- CHANDLER, S. y RABOW, J. (1969): *Ethnicity and acquaintance as variables in risk-taking*. Journal of Social Psychology, 77, 221-229.
- HORNE, W. C. (1970): *Group influence on ethical risk taking: the inadequacy of two hypotheses*. Journal of Social Psychology, 80, 237-238.
- HOWELL, W. C. (1967): *An evaluation of subjective probability in a visual discrimination task*. Journal of Experimental Psychology, 75, 479-486.
- ITKIN, W. (1952): *Some relationships between intra-family attitudes and pre-parental attitudes towards children*. Journal of Genetic Psychology, 80, 221-252.
- KALLMANN, F. J. (1965): *Some aspects of genetic counselling*. In *Genetics and the Epidemiology of Chronic Diseases*, ed. by J. V. NEE, M. W. SHAW y W. J. SCHULL, pp. 387-388. US Public Health Service Publication no. 1163, Washington.
- KENNEDY, P. F., PHANJOO, A. L., y SHEKIM, W. O. (1971). *Risk-taking in the lives of parasuicides (attempted suicides)*. British Journal of Psychiatry, 119, 281-286.
- LI, C. C. (1961): *Human Genetics. Principles and Methods*, pp. 180-181. McGraw-Hill, New York.
- LIEBLICH, A. (1968): *The effects of stress and the motivation to succeed on test-risk*. Journal of Personality, 36, 608-615.
- LIVERANT, S. y SCODEL, A. (1960): *Internal and external control as determinants of decision making under conditions of risk*. Psychological Reports, 7, 59-67.
- MCMANIS, D. L. y BELL, D. R. (1968/1969): *Risk-taking by reward-seeking, punishment-avoiding, or mixed-orientation retardates*. American Journal of Mental Deficiency, 73, 267-272.
- MEYER, D. E. (1967): *Differential effects of knowledge of results and monetary reward upon optimal choice behaviour under risk*. Journal of Experimental Psychology, 75, 520-524.
- MORAN, E. (1970): *Clinical and social aspects of risk-taking*. Proceedings of the Royal Society of Medicine, 63, 1273-1277.
- MURPHY, E. A. (1968): *The rationale of genetic counseling*. Journal of Pediatrics, 72, 121-130.
- NICHOLLS, E. M. y STARK, A. E. (1971): *Bayes' theorem*. Medical Journal of Australia, 2, 1335-1339.
- PEARNS, J. H. y WILSON, J. (1973): *Acute Werdnig-Hoffmann disease: acute infantile spinal muscular atrophy*. Archives of Disease in Childhood, 48, 425-430.
- PHILLIPS, L. D. y EDWARDS, W. (1966): *Conservatism in a simple probability inference task*. Journal of Experimental Psychology, 72, 346-354.
- PILISUK, M., SKOLNICK, P. y OVERSTREET, E. (1968): *Predicting co-operation from the two sexes in a conflict simulation*. Journal of Personality and Social Psychology, 10, 35-43.
- PRESTON, M. G. y BARATTA, P. (1948): *An experimental study of the auction-value of an uncertain outcome*. American Journal of Psychology, 61, 183-193.
- RAMSEY, F. P. (1931): *Degrees of belief*. In *The Foundation of Mathematics and other Logical Essays*, ed. by R. B. Braithwaite, pp. 166-184. Kegan Paul Trench Trubner, London.
- RETTIG, S. (1966): *Group discussion and predicted ethical risk taking*. Journal of Personality and Social Psychology, 3, 629-633.
- ROBERTS, J. A. F. (1962): *Genetic prognosis*. British Medical Journal, 1, 587-592.
- ROBY, T. B. (1967): *Belief states and sequential evidence*. Journal of Experimental Psychology, 75, 236-245.
- RULE, B. G. y BESIER, D. P. (1970): *Level of risk advocated by alcoholics*. Psychological Reports, 27, 829-830.
- SLOVIC, P. (1966): *Value as a determiner of subjective probability*. IEEE Transactions Human Factors in Electronics, 7, 22-28.
- SMITH, C., HOLLOWAY, S., y EMERY, A. E. H. (1971): *Individuals at risk in families with genetic disease*. Journal of Medical Genetics, 8, 453-459.
- STEINER, J. (1970): *An experimental study of risk-taking*. Proceeding of the Royal Society of Medicine, 63, 1271-1273.
- TVERSKY, A. (1967): *Utility theory and additivity analysis of risky choices*. Journal of Experimental Psychology, 75, 27-36.
- ZILLER, R. C. (1957): *A measure of the gambling response—set in objective tests*. Psychometrika, 22, 289-292.

LH II-4 DESARROLLOS PSICOLÓGICOS EN EL CAMPO DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO*

S. Kessler y H. Kessler

Como contraste a los estimulantes progresos tecnológicos en el diagnóstico prenatal y en la capacidad de tratar la enfermedad genética, los progresos en el ámbito psicosocial del asesoramiento genético han sido menos dramáticos y menos obvios. Los recientes descubrimientos en biología molecular son en verdad revolucionarios y las aplicaciones de la tecnología del ADN recombinante están no solamente modificando el mapa del genoma humano sino también las perspectivas de la práctica médica del futuro. Como consecuencia,

aquellos de nosotros que estamos ocupados en el aspecto psicológico del asesoramiento genético hemos aprendido a respetar más lo que dice el autor del Eclesiastés: «—No existe nada nuevo bajo el sol». En el aspecto psicológico del asesoramiento genético, las ganancias y las pérdidas son evidentes. En este artículo examinaremos el estado actual de las dimensiones psicológicas del asesoramiento genético.

RESPUESTA A LA ENFERMEDAD GENÉTICA

La presencia de la enfermedad genética, o la amenaza de que pueda ocurrir constituye uno de los traumas psicológicos más severos. El deseo, la esperanza y el sueño de tener una descendencia sana es universal. Incluso aquellos padres que son víctimas de acondroplasia (que prefieren tener hijos enanos como ellos mismos) quieren hijos enanos sanos. Cuando se frustra el sueño por una enfermedad genética,

* En: Hicks, E. K., Berg, J. M. (eds.). *The Genetics of Mental Retardation*. Dordrecht: Kluwer Academic Publishers, 1988, pp. 189-99.

BIBLIOGRAFÍA

- ALKER, H. A. (1969): *Rationality and Achievement: a comparison of the Atkinson MacClelland and Kegan-Wallach formulations*. Journal of Personality, 37, 207-224.
- BEACH, L. R. y PHILLIPS, L. D. (1967): *Subjective probabilities inferred from estimates and bets*. Journal of Experimental Psychology, 75, 354-359.
- BEACH, L. R. y SWENSSON, R. G. (1967): *Instructions about randomness and run dependency in two-choice learning*. Journal of Experimental Psychology, 75, 279-282.
- CARTER, C. O. (1967): *Comments on genetic counselling*. In *Proceedings of the third International Congress of Human Genetics*, ed. by J. F. Crow and J. V. Keel, pp. 97-100. Johns Hopkins Press, Baltimore.
- CARTER, C. O. (1969a): *Genetics of common disorders*. British Medical Bulletin, 25, 52-57.
- CARTER, C. O. (1969b): *Eugenics and Human Hereditary*. (The Essex Hall Lecture for 1969). The Lindsey Press, London.
- CARTER, C. O., FRASER ROBERTS, J. A., EVANS, K. A. y BUCK, A. R. (1971): *Genetic clinic: A follow-up*. Lancet, 1, 281-285.
- CHANDLER, S. y RABOW, J. (1969): *Ethnicity and acquaintance as variables in risk-taking*. Journal of Social Psychology, 77, 221-229.
- HORNE, W. C. (1970): *Group influence on ethical risk taking: the inadequacy of two hypotheses*. Journal of Social Psychology, 80, 237-238.
- HOWELL, W. C. (1967): *An evaluation of subjective probability in a visual discrimination task*. Journal of Experimental Psychology, 75, 479-486.
- ITKIN, W. (1952): *Some relationships between intra-family attitudes and pre-parental attitudes towards children*. Journal of Genetic Psychology, 80, 221-252.
- KALLMANN, F. J. (1965): *Some aspects of genetic counselling*. In *Genetics and the Epidemiology of Chronic Diseases*, ed. by J. V. NEE, M. W. SHAW y W. J. SCHULL, pp. 387-388. US Public Health Service Publication no. 1163, Washington.
- KENNEDY, P. F., PHANJOO, A. L., y SHEKIM, W. O. (1971). *Risk-taking in the lives of parasuicides (attempted suicides)*. British Journal of Psychiatry, 119, 281-286.
- LI, C. C. (1961): *Human Genetics. Principles and Methods*, pp. 180-181. McGraw-Hill, New York.
- LIEBLICH, A. (1968): *The effects of stress and the motivation to succeed on test-risk*. Journal of Personality, 36, 608-615.
- LIVERANT, S. y SCODEL, A. (1960): *Internal and external control as determinants of decision making under conditions of risk*. Psychological Reports, 7, 59-67.
- MCMANIS, D. L. y BELL, D. R. (1968/1969): *Risk-taking by reward-seeking, punishment-avoiding, or mixed-orientation retardates*. American Journal of Mental Deficiency, 73, 267-272.
- MEYER, D. E. (1967): *Differential effects of knowledge of results and monetary reward upon optimal choice behaviour under risk*. Journal of Experimental Psychology, 75, 520-524.
- MORAN, E. (1970): *Clinical and social aspects of risk-taking*. Proceedings of the Royal Society of Medicine, 63, 1273-1277.
- MURPHY, E. A. (1968): *The rationale of genetic counseling*. Journal of Pediatrics, 72, 121-130.
- NICHOLLS, E. M. y STARK, A. E. (1971): *Bayes' theorem*. Medical Journal of Australia, 2, 1335-1339.
- PEARNS, J. H. y WILSON, J. (1973): *Acute Werdnig-Hoffmann disease: acute infantile spinal muscular atrophy*. Archives of Disease in Childhood, 48, 425-430.
- PHILLIPS, L. D. y EDWARDS, W. (1966): *Conservatism in a simple probability inference task*. Journal of Experimental Psychology, 72, 346-354.
- PILISUK, M., SKOLNICK, P. y OVERSTREET, E. (1968): *Predicting co-operation from the two sexes in a conflict simulation*. Journal of Personality and Social Psychology, 10, 35-43.
- PRESTON, M. G. y BARATTA, P. (1948): *An experimental study of the auction-value of an uncertain outcome*. American Journal of Psychology, 61, 183-193.
- RAMSEY, F. P. (1931): *Degrees of belief*. In *The Foundation of Mathematics and other Logical Essays*, ed. by R. B. Braithwaite, pp. 166-184. Kegan Paul Trench Trubner, London.
- RETTIG, S. (1966): *Group discussion and predicted ethical risk taking*. Journal of Personality and Social Psychology, 3, 629-633.
- ROBERTS, J. A. F. (1962): *Genetic prognosis*. British Medical Journal, 1, 587-592.
- ROBY, T. B. (1967): *Belief states and sequential evidence*. Journal of Experimental Psychology, 75, 236-245.
- RULE, B. G. y BESIER, D. P. (1970): *Level of risk advocated by alcoholics*. Psychological Reports, 27, 829-830.
- SLOVIC, P. (1966): *Value as a determiner of subjective probability*. IEEE Transactions Human Factors in Electronics, 7, 22-28.
- SMITH, C., HOLLOWAY, S., y EMERY, A. E. H. (1971): *Individuals at risk in families with genetic disease*. Journal of Medical Genetics, 8, 453-459.
- STEINER, J. (1970): *An experimental study of risk-taking*. Proceeding of the Royal Society of Medicine, 63, 1271-1273.
- TVERSKY, A. (1967): *Utility theory and additivity analysis of risky choices*. Journal of Experimental Psychology, 75, 27-36.
- ZILLER, R. C. (1957): *A measure of the gambling response—set in objective tests*. Psychometrika, 22, 289-292.

LH

II-4

DESARROLLOS PSICOLÓGICOS EN EL CAMPO DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO*

S. Kessler y H. Kessler

Como contraste a los estimulantes progresos tecnológicos en el diagnóstico prenatal y en la capacidad de tratar la enfermedad genética, los progresos en el ámbito psicosocial del asesoramiento genético han sido menos dramáticos y menos obvios. Los recientes descubrimientos en biología molecular son en verdad revolucionarios y las aplicaciones de la tecnología del ADN recombinante están no solamente modificando el mapa del genoma humano sino también las perspectivas de la práctica médica del futuro. Como consecuencia,

aquellos de nosotros que estamos ocupados en el aspecto psicológico del asesoramiento genético hemos aprendido a respetar más lo que dice el autor del Eclesiastés: «—No existe nada nuevo bajo el sol». En el aspecto psicológico del asesoramiento genético, las ganancias y las pérdidas son evidentes. En este artículo examinaremos el estado actual de las dimensiones psicológicas del asesoramiento genético.

RESPUESTA A LA ENFERMEDAD GENÉTICA

La presencia de la enfermedad genética, o la amenaza de que pueda ocurrir constituye uno de los traumas psicológicos más severos. El deseo, la esperanza y el sueño de tener una descendencia sana es universal. Incluso aquellos padres que son víctimas de acondroplasia (que prefieren tener hijos enanos como ellos mismos) quieren hijos enanos sanos. Cuando se frustra el sueño por una enfermedad genética,

* En: Hicks, E. K., Berg, J. M. (eds.). *The Genetics of Mental Retardation*. Dordrecht: Kluwer Academic Publishers, 1988, pp. 189-99.

los padres, los allegados y demás miembros de la familia presentan, con frecuencia, diversos síntomas de reacciones a la tensión post-traumática incluyendo depresión y reacciones de dolor, con disminución de la propia estima, reconocimiento de su culpabilidad, trastornos en sus relaciones interpersonales e invasión de oleadas recurrentes de pensamientos y emociones dolorosas.

VERGÜENZA Y CULPABILIDAD

La presencia de la enfermedad genética despoja a los padres de sus sueños y corroe su deseo de seguridad, estabilidad y orden. Erosiona la ilusión de que tienen control sobre sus vidas y de que el universo se desarrolla bajo el principio de equidad. Supuesto que el nacimiento de un niño es un acontecimiento marcado con un importante sentido social, un defecto de nacimiento produce, con frecuencia, disminución en el amor propio, con hondas reacciones de vergüenza. Esta última incluye las diversas respuestas a las apariencias y el insulto narcisista, y se acompañan generalmente de un fuerte deseo y acciones orientadas a reparar el insulto y poner límites al daño contra su amor propio¹⁵. Las reacciones de vergüenza llevan frecuentemente consigo importantes consecuencias de orden intrapsíquico e interpersonal y unas conductas sensibles y empáticas pueden tener consecuencias duraderas para los asesorados y sus relaciones con el profesional. A medida que los padres consideran y examinan las posibles razones que pueden haber causado el defecto, las reacciones de culpabilidad salen con fuerza a la periferia. Las explicaciones científicas dadas por profesionales como un intento de alterar el complejo de culpabilidad se basan, a menudo, en procesos estocásticos y por consiguiente requieren unos procesos de pensamiento y de valoración más abstractos de lo que son capaces las personas, supuesta la confusión y el desaliento que experimentan. Con frecuencia, se pide a la persona que reemplace una explicación de hechos basada en su propia responsabilidad, que parece coherente, por otra basada en procesos sobre los que no tiene control. A no ser que uno ya se haya colocado a suficiente distancia emocional del trauma inicial o el consejero sea lo suficientemente persuasivo, el resultado puede no parecerle razonable a la persona. Los consejeros genéticos encuentran a menudo que se mantienen tenazmente relaciones de causalidad irracionales e improbables entre una acción antecedente (o falta de acción) y la aparición de un defecto al nacimiento. Y esto a pesar de los argumentos en contra. Las estrategias habituales usadas en el asesoramiento genético para aliviar el sentido de culpabilidad son limitadas en extremo, a no ser que se practiquen con la atención que se debe a los temas psicodinámicos.

HACER FRENTE A LA ENFERMEDAD GENÉTICA Y A SU AMENAZA

El deseo de impedir defectos de nacimiento y asegurar una descendencia sana nos conduce a la consideración del uso de la tecnología del diagnóstico prenatal. Esto enfrenta a los padres con temas fundamentalmente psico-sociológicos. Algunos individuos nunca consideraron la posibilidad de que pudieran tener un niño menos-perfecto y sufren angustia al oír hablar de su vulnerabilidad, en este respecto. Otros se sienten más seguros por el hecho de que la tecnología genética va aumentando su control sobre la salud de sus hijos y les proporciona un sentido de dominio por encima del temor de que pueden dar vida a un niño deficiente. Además, los padres se hallan frente a frente con la necesidad de ejercer algunas opciones de importancia — usar o no la tecnología a su alcance; continuar o poner término al embarazo caso de que los resultados de las pruebas prenatales indicaran un feto anormal. Deben escoger vivir con las consecuencias de sus opciones. Se juegan su imagen de persona sexual y adulta; su competencia en concebir y criar hijos normales, participando así de la parte básica del círculo de la vida; sus profundas creencias sobre la vida, y el valor de ésta en relación con otros valores de importancia.

Muchos padres se recuperan del trauma psicológico del nacimiento y de los defectos genéticos y se mantienen firmes aunque profundamente heridos. Sin embargo las cicatrices psicológicas permanecen

y frecuentemente otros sucesos en la vida, en particular otras pérdidas, reabren sus heridas. Cuando faltan a su debido tiempo las habilidades necesarias para dar el abasto y los soportes interpersonales, pueden darse reajustes personales o interpersonales menos que óptimos. Algunos individuos y relaciones nunca se reponen de estos traumas. Para otros, el hecho de que se presente un defecto de nacimiento resucita traumas y pérdidas del pasado y da una oportunidad, aunque penosa, de mayor integración psicológica y dominio.

Al intentar tratar de comprender cómo los individuos se encaran con éxito a estas tensiones tan grandes en la vida, como es el nacimiento de su hijo con un desorden genético, se recurre casi invariablemente al modelo de duelo que desarrolló Lindemann y colab.^{17, 6}. La literatura popular y los medios de comunicación discutieron ampliamente este modelo. Los profanos parecen tan informados como los profesionales y su lenguaje se halla salpicado de frases y conceptos clave. Sin embargo, esto se convierte, con frecuencia, en un modo de intelectualizar y de distanciarse uno mismo de sus propios sentimientos. Además, se establecieron normas de comportamiento que dejan los sentimientos de las personas como si fueran desviados, cuando se dan cuenta de que responden de modo diferente de los que dicta el modelo*.

IMPLICACIONES PSICOLÓGICAS DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Puesto que los consejeros genéticos ven con frecuencia a individuos y parejas en las primeras fases de la lucha para superar la pérdida y/o el desorden genético, sus intervenciones psicológicas pueden tener mucha importancia en el modo como movilizan y dirigen sus capacidades de superación con el fin de tratar de modo efectivo con su problema. El asesoramiento genético, en estas circunstancias, es parecido a la salud mental preventiva y las intervenciones del consejero, o la falta de las mismas, puede tener un impacto de larga duración en el modo como las familias llegan al ajuste. Como es obvio, bajo estas circunstancias, las opiniones del consejero, en lo que se refiere al papel que desempeña como profesional, influenciarán sus actitudes hacia los aconsejados. Algunos consejeros creen que su oficio es sólo el de dar información. Otros juegan un papel más activo al explorar cómo se entiende su información y al determinar su efectividad en el contexto psicológico de sus clientes. Otros toman una posición más activa ayudándoles a tomar decisiones, enseñándoles técnicas de adaptación para hacer frente a la situación, cuando estas instrucciones parezcan ser necesarias.

Muchos padres acuden a una clínica de asesoramiento genético con gran ambivalencia y turbación. Por una parte, quieren saber por qué las cosas anduvieron por mal camino, qué podrían hacer para subsanarlo, y cómo podrían evitar una futura repetición del problema. Recoger información es un paso crucial en el proceso de adaptación; da luz a la persona y restablece el sentido (o ilusión) de control^{14, 25}. Simultáneamente, no quieren ser acusados o culpados del problema — y temen que lo serán —, ni quieren sufrir más daño por la información que el consejero genético les va a proporcionar. Así pues, los que buscan el consejo frecuentemente adoptan tácticas huidizas, evasivas y otras protecciones para impedir más daño; quieren saber y no saber las verdades amargas. Esta ambivalencia conduce

* El tradicional modelo de duelo deja mucho que desear. Primero, es sumamente simple y no toma en cuenta las variaciones individuales en comportamientos de duelo. Segundo, pone demasiado énfasis en una especie de progresión escalonada en estadios de aceptación o duelo, mientras las respuestas que se encuentran en la realidad presentan inconsistencias y el uso simultáneo de estrategias en diferentes estadios. Tercero, las etiquetas que se ponen en los diferentes estadios explican el proceso desde un punto de vista profesional, no desde el de la persona que sufre la tensión. Por consiguiente, se considera a ciertos comportamientos como negativos (e. g., negación, resistencia) porque causan inconvenientes al profesional, mientras que desde el punto de vista del cliente pueden ayudar en gran manera a la adaptación. Cuarto, el modelo tiene como base el funcionamiento individual, cuando, comúnmente, el comportamiento viene, en gran parte, modulado y modelado por la interacción con otros. Por ello, los consejeros con frecuencia no ven las sutiles diferencias en la forma de enfrentarse cuando una pareja parece estar *de acuerdo*, o las semejanzas cuando las parejas parecen estar *en desacuerdo*, en su duelo o en su adaptación al mismo.

a una distorsión considerable, en el proceso de percepciones e informaciones, lo cual, a su vez, interfiere con la toma de decisiones sin pasión, o racional, como se denomina a veces. Comúnmente, los que buscan consejo dirigen su atención, de manera selectiva, hacia aquellos datos coherentes con su necesidad de mantener la esperanza de que el daño o injuria podrán ser limitados y contenidos, mientras que la información que se considera incoherente con aquella esperanza recibe menor prioridad de atención. Algunas veces, los profesionales titulan a esta tendencia como de negación*. Las parejas que empiezan a usar el diagnóstico prenatal se enfrentan con temas psicológicos peculiares y nuevos. Cerciorarse del estado cromosómico o de cualquier otro estado genético del feto, en los primeros estadios del embarazo, puede ser un impedimento en el proceso de formación del vínculo madre-feto. Los padres parece que retrasan esta vinculación hasta no estar completamente seguros de que el feto es normal³. Al mismo tiempo, procedimientos como el de la visualización del feto por ultrasonidos pueden tender a acelerar la formación del vínculo^{7,20}. Los padres que desean el embarazo buscan desesperadamente la seguridad de que todo va bien, y tomarán cualquier señal de que no se ha descubierto ningún problema como una sólida evidencia de normalidad, aunque el riesgo de defectos no descubiertos permanezca. La participación en la prueba prenatal abre la posibilidad de detectar la anormalidad, y aquellos a quienes se informa de ésta, deben decidir si se continúa o se termina el embarazo. La interrupción del embarazo es para muchas parejas una decisión muy difícil que va contra sus sentimientos hacia las creencias más íntimas. Cómo los consejeros genéticos preparan a las parejas ante la posibilidad de anormalidades, cómo les prestan ayuda al formar sus decisiones, y cómo las colocan psicológicamente en su propio lugar para que puedan enfrentarse con el resultado de la decisión, son actividades con implicaciones de gran alcance para la pareja. Forzosamente los genetistas que hacen el consejo genético no pueden evitar, al realizar estas funciones, revestirse del manto del psicoterapeuta.

Algunos desórdenes genéticos y defectos de nacimiento son incompatibles con la vida y, a veces, los asesores genéticos tienen necesidad de ayudar a los padres a tratar del tema de la muerte, principalmente en el período neonatal. ¿Se debería animar a los padres a que estén pendientes y crezcan en su afecto por un recién nacido que muy probablemente morirá? Preguntas semejantes se podrían hacer sobre fetos que nacen ya muertos. ¿Cómo pueden los profesionales ayudar a los padres en estas condiciones, con el solo fin de disminuir un trauma psicológico de larga duración y/o una disfunción? Cuando las parejas deciden terminar el embarazo, después de haberse descubierto un defecto genético, ¿deberían aconsejarles que se sometieran a un procedimiento que implica parto y nacimiento del feto o es mejor aconsejar que se practique un legrado bajo anestesia? Algunos asesores genéticos creen que si una persona no experimenta el pleno impacto de esta pérdida, se impedirán los mecanismos adecuados del duelo. Otros creen que el fortalecimiento de las defensas es, a la larga, mejor para los clientes. Desafortunadamente, ésta es una área de difícil investigación y no existen, a este respecto, datos para comprobar teorías psicológicas opuestas.

PROCESO DE DECISIÓN

La percepción de las dificultades que acompañan al proceso de formar la decisión humana va creciendo⁹. La considerable evidencia sugiere que la valoración de la probabilidad lleva consigo proce-

* El proceso de negación necesita que se entienda mejor, puesto que, con frecuencia, erige una pared entre el asesor y los asesorados y disminuye la comunicación efectiva. Cuando los padres de un recién nacido con el síndrome de Down no pueden ver un estigma que es claro para el profesional, se les acusa comúnmente de negar la realidad. Una explicación alternativa es que, como carecen de la extensa experiencia que posee el profesional, al tratar con defectos de nacimiento no tienen la habilidad de reconocer las sutiles diferencias entre su niño y los demás. Además, el término *negación* se usa para describir muchas otras circunstancias diversas, incluyendo dificultades en recordar el diagnóstico y demás información, el minimizar la gravedad del problema, el tener otros hijos ante el riesgo genético, buscar otra opinión médica, etc. Se duda si los procesos cognoscitivos/afectivos y de decisión latentes bajo estos diferentes comportamientos pueden ser agrupados en un solo proceso psicológico, el de la negación.

esos de cognición que, aun en las mejores circunstancias, están sujetos a prejuicios y a reglas de operación mental que llevan a distorsiones y a la desvalorización o a la sobrevaloración del riesgo¹⁰. Incluso los expertos en estadísticas no son inmunes a estos prejuicios y probablemente cometerán errores en el juicio. Si estas distorsiones ocurren en condiciones de baja emotividad, son también probables en circunstancias de gran desánimo moral y de incertidumbre, como las que se desencadenan a causa de un defecto natal o de la necesidad de formar decisiones sobre reproducción bajo la sombría amenaza de una enfermedad genética. Además, puesto que estas decisiones contienen, de modo invariable, temas complejos de orden ético/moral y psicológico en relación a los problemas de la vida —su calidad, el darla y el quitarla—, la formulación de decisiones es especialmente difícil para los padres y con frecuencia requiere asistencia profesional. La práctica, lamentable y no poco común, de dar solamente información y mandar a casa a los que piden asesoramiento para que lleguen a formar una decisión por cuenta propia, asume que aquéllos no solamente han absorbido y comprendido la información sino que también poseen la pericia necesaria para tratar temas complejos junto con sus implicaciones. Cuando éste es el caso, esta práctica puede tener su mérito. Pero, ¿cuántos, entre nosotros, tienen esta habilidad y pericia? Incluso en las mejores circunstancias los humanos se muestran pobres en sus decisiones.

EDUCACIÓN GENÉTICA

Un aspecto del asesoramiento genético, que ha recibido gran atención de parte de los investigadores, es el grado de éxito en obtener fines educativos. Evers-Kiebooms y van den Berghe⁵ y otros han reaseñado los estudios relevantes. Conclusión: se puede progresar. En un estudio, largo y cuidadosamente preparado, Sorensen y sus colegas²³ demostraron que el mayor éxito educacional en el asesoramiento genético se obtuvo entre personas ya bien informadas sobre riesgos de recurrencia y diagnósticos. Cerca de la mitad, cuya información había sido deficiente en lo que se refiere a riesgos y/o a diagnósticos antes del asesoramiento genético, permanecieron sin cambio después del mismo.

No se sabe bien cómo los asesorados integran la información adquirida y cómo la usan posteriormente al formar decisiones. Poco a poco, vamos descubriendo que tampoco nosotros sabemos mucho sobre los procesos llevados a cabo al valorar el riesgo y cómo usamos las cifras obtenidas en el asesoramiento genético para poder formar una decisión de reproducción. En un estudio se informó¹⁸ que, después del asesoramiento genético, los asesorados transformaron las cifras de riesgo en una forma binaria cualitativa —se tendrá o no un niño afectado— a fin de usar probabilidades de riesgo al tomar la decisión. Desafortunadamente, puesto que el estudio se llevó a cabo después de haberse formulado las decisiones, no se sabe si estas estrategias simplificadoras se usaron o no antes de formarlas o fueron racionalizaciones *ex post facto* (con efecto retroactivo).

PERCEPCIÓN DE RIESGOS Y PROBABILIDADES

También empieza a caerse en la cuenta de que la probabilidad en la forma de una repetición del riesgo es parte del contexto lingüístico del asesoramiento genético. Ello significa que, puesto que se da verbalmente, la cifra del riesgo se valora como lenguaje más que como simbolismo matemático. Trabajos llevados a cabo en Berkeley en colaboración con la Doctora Eleanor Levine, de California State University en Hayward, sugiere que la forma cómo se comunica la probabilidad de recurrencia del riesgo puede influir en su valoración (Kessler y Levine, en prensa). Encontramos que las estrategias cognoscitivas que se emplearon para valorar las proporciones parecen diferir de aquellas que se usaron para valorar porcentajes. Así la mayoría de sujetos tendían a percibir una diferencia en la magnitud de riesgos entre las proporciones (e. g., una de cada cuatro) y sus porcentajes equivalentes (e. g., 25 %) con pleno conocimiento de que las cifras eran matemáticamente iguales. Generalmente, cuando se les pedía que representaran el papel de un padre que pedía asesoramiento genético, la inmensa mayoría de sujetos había percibido las propor-

ciones con denominadores de diez o menores como más arriesgadas que los porcentajes equivalentes. Los sujetos tendían a poner más atención al lenguaje con el que se comunicaba el riesgo que a los aspectos matemáticos del riesgo. Decir que uno sufre un riesgo de «uno cada cuatro» tendía a promover una pauta en el pensamiento en la que se intentaba imaginar a cuatro personas (o representaciones de personas) una de las cuales se diferenciaba de las demás. El ofrecer una repetición de riesgo en forma de porcentaje llevó a una estrategia de conocimiento diferente, en la que se hizo una comparación de números sin ninguna intención de formar imágenes o personas. La estrategia anterior personalizaba el riesgo suscitando una identificación del sujeto con la imagen diferenciada. Al cumplir este cometido, se daba la tendencia a dar una mayor magnitud a la cifra del riesgo. Ofreciendo una cifra de riesgo en términos de porcentajes parecía suscitar un proceso mental más abstracto y despersonalizado en el que la magnitud relativa del riesgo de los porcentajes se ampliaba. Estos hallazgos sugieren que es posible ejercer influencia y manipular la manera cómo los asesorados perciben la magnitud de la repetición de riesgos, lo que a su vez puede tener su efecto en sus decisiones reproductivas posteriores. Si se confirma que éste es el caso, se suscitara y (deberían suscitarse) preguntas de tipo ético. ¿Debería el consejero intentar ejercer su influencia en las decisiones en una dirección que favoreciera la disminución de la incidencia de la enfermedad? Antes de tomar este rumbo, deberá saberse muchísimo más sobre la influencia que ejerce (o falla en ejercerla) el lenguaje del asesoramiento genético sobre los asesorados en sus procesos de formación de decisiones.

PAPEL QUE JUEGA EL LENGUAJE

El lenguaje empleado en el asesoramiento y psicoterapia es una materia sometida a un intenso escrutinio en psicología clínica contemporánea. El lenguaje es el medio con el que se organiza nuestra experiencia y el conocimiento del mundo²⁶. El lenguaje es también el instrumento para producir intensos cambios en la manera que la persona entiende la realidad y, por consiguiente, en sus esperanzas y comportamiento^{2, 16}. Debido a orientaciones más biológicas, la mayoría de consejeros genéticos todavía no se han familiarizado con estos conceptos*. En la literatura, se presta muy poca atención al lenguaje del asesoramiento genético, y a las técnicas del asesoramiento. A excepción de los principios más generales, no se han formulado patrones de práctica o de conducta profesional para guiar a los profesionales en su trabajo. Quizás tiene mayor importancia el hecho de que no haya datos sobre lo que ocurre en las sesiones de asesoramiento genético. Por consiguiente, se duda considerablemente sobre algunos temas básicos. Por ejemplo, no se sabe cuál es el grado de variación en el asesoramiento en distintos centros por problemas semejantes, o los grados de consistencia de diferentes consejeros particulares que tratan los mismos o distintos problemas. Aunque muchos consejeros han afirmado que usan enfoques no-directivos, no existen datos para determinar qué significa y cómo consiguen la no-dirección. El asesoramiento genético es una verdadera caja negra.

TRANSCRIPCIONES DEL ASESORAMIENTO PARA LA VALORACIÓN Y LA INVESTIGACIÓN

Hace algunos años, uno de nosotros¹³ publicó la transcripción de una sesión de asesoramiento genético esperando que otros harían lo mismo, y así abrir el proceso de asesoramiento genético a un ma-

* Un área de mayor interés en la psicología social contemporánea es la elucidación de la influencia y del poder que determinan la comunicación directa o indirecta en la comunicación de interacciones humanas. Los enfoques metafóricos cargados de formulaciones prescriptivas y otros modos de comunicación indirecta son medios con los que se dejan de lado las defensas ordinarias de la persona y presentan a la vez sugerencias persuasivas de la acción a decidir. Los médicos en psicoterapia han comenzado a darse cuenta del poder del lenguaje y otros medios de comunicación indirecta para ayudar a los clientes a desarrollar modos de pensar alternativos y adaptables sobre sí mismos, sobre sus experiencias y sobre el mundo en general.

yor examen y estudio públicos. Conservamos la fe en que los asesores genéticos se darán cuenta de que esto puede constituir un enfoque para el aumento de la efectividad del asesoramiento, y de que el crecimiento profesional halla un impedimento en la ausencia de aquella información que permitiría la modificación y modulación de los métodos y procedimientos de asesoramiento y serviría de base para la enseñanza de habilidades del asesoramiento genético.

DIMENSIONES PSICOLÓGICAS DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO

La naturaleza psicológica del encuentro en el asesoramiento genético está ampliamente reconocida. Cada día se presta más atención a la posibilidad de que, en muchos casos, el trabajo más importante del asesor genético se halla en el campo psicológico¹¹. Esto incluye el tratar de las percepciones, pensamientos y sentimientos de los asesorados, describiendo y discutiendo opciones, ayudando a formular decisiones, identificando áreas de dificultades potenciales personales e interpersonales, ayudando a encontrar medios para ulteriores consultas y seguimiento, aliviando de los complejos de culpabilidad y de destrucción de la propia estima, y, cuando sea necesario, enseñando cómo aprender habilidades de adaptación y enfrentamiento a la realidad. Se ha hecho más y más evidente que el asesoramiento genético trata del comportamiento humano y que, aunque sea un enfoque sea hacia la enfermedad genética y la reproducción, el trabajo del consejero genético está más cerca del trabajo del psicoterapeuta en cuanto afecta y ejerce su influencia en actitudes, creencias, sentimientos, pensamientos y acciones. No se pueden afectar los parámetros psicológicos en el limitado campo de la enfermedad genética y de la reproducción sin influenciar otras áreas del funcionamiento de la persona¹². El fin del asesoramiento genético podría ser concebido como un intento de influenciar el comportamiento humano. El proceso de educación de las personas en cuanto a su composición genética es una forma indirecta de discutir temas psicológicos, como relaciones con los demás, procesos de identificación, propia estima, responsabilidad, autonomía, competencia, y propia imagen como adulto, compañero sexual o padre. La educación de los asesorados es una forma de ejercer influencia en sus actitudes, creencias y comportamiento en aquellos campos. El problema que se presenta a los consejeros genéticos es el de aclarar y definir el fin o la dirección que esta influencia debería tomar: ¿Debería estar enfocada a comportamientos de reproducción o a aquellos otros que comportan o están asociados con la propia estima, funcionamiento más adaptado, etc.?

Lo que se ha escrito en los últimos años sobre el asesoramiento genético refleja una clara disminución de la antipatía contra temas psicológicos. Varios libros de importancia han sido publicados en los que la naturaleza psicológica del asesoramiento genético ha ocupado un lugar prominente. Los volúmenes de Applebaum y Firestein¹, de Emery y Pullen⁴, de Hsia y sus asociados⁸, de Riccardi y Kurtz²¹ y de Schild y Black²² son ejemplos, además de artículos en revistas tanto americanas como europeas. También se ven señales que causan preocupación. Con el aumento del uso de servicios genéticos, ha crecido el interés en la eficiencia, particularmente en la fabricación en masa de métodos de asesoramiento y de educación. Esto causa preocupación por dos motivos. En primer lugar, la información genética se convierte en más y más compleja que nunca y ello significa que los clientes necesitarán para comprender, integrar y usar la información genética para la salud y los fines reproductores un mayor y no un menor contacto humano. Los enfoques educativos automatizados podrían constituir una ayuda para la educación, pero tendrían menor utilidad para prestar ayuda a los clientes en la evaluación de la información, en la valoración subjetiva de varias opciones y en llegar personalmente a decisiones relevantes. En segundo lugar, los métodos de montaje en cadena quedan desfasados ante la creciente conciencia en la docencia y la práctica médicas de humanizar más la relación médico-paciente. El sobre-énfasis en la investigación y en la especialización en la formación médica, durante las dos últimas décadas, ha contribuido, más que el desarrollo de las habilidades interpersonales y de comunicación, entre otras cosas, al

aumento de la insatisfacción del consumidor y al incremento del incumplimiento profesional y el de la indiferencia. Mientras en otros campos de la práctica médica se ha intentado dar marcha atrás a esta tendencia de mala adaptación, la genética médica puede que vaya en dirección opuesta.

ASESORES, CLIENTES Y SOCIEDAD

Quedan muchos problemas fundamentales en el asesoramiento genético. ¿Cómo pueden reconciliarse los conflictos inevitables entre el interés de la sociedad en impedir y reducir la carga social de la enfermedad y la autonomía del individuo en las decisiones reproductoras? ¿Qué intereses representa el consejero genético —los de la sociedad, los institucionales o los de los clientes individuales? ¿Cuál es el fin de la educación genética? ¿Es ésta neutral y sin valor o es una forma sutil de controlar el comportamiento?¹⁹. ¿Cómo pone el consejero en la balanza las necesidades y requerimientos institucionales, al dar información, y las necesidades que tienen los clientes de obtener información simple y personalmente relevante? ¿Cómo y bajo qué circunstancias debería el consejero dirigir o no dirigir? ¿Cómo puede adquirirse mejor la neutralidad en el consejo o la no directividad en el contexto de las relaciones humanas?

A medida que la tecnología genética va progresando, emergen nuevos temas éticos, legales y psicológicos. Los avances en las pruebas del polimorfismo para la longitud de fragmentos de restricción (RFLP-tests) para el diagnóstico, en sus comienzos, de enfermedades como la de Huntington (HD) anuncian grandes dilemas no sólo para las personas con riesgo que se someten a ellas sino también para los profesionales y para la sociedad entera²⁴. Si personas individuales toman parte en pruebas de predicción como jóvenes adultos y descubren que son portadores del gen HD, ¿cómo se enfrentarán a esta información? La ausencia de curación o de tratamiento efectivo para la enfermedad puede desmoralizar de tal manera a algunos de ellos que lleve como consecuencia la disfunción psiquiátrica o el suicidio. En tales circunstancias, ¿quién será responsable? ¿Cómo se pueden proteger la vida y su calidad en las personas portadoras del gen HD? ¿Debería usarse la nueva tecnología del diagnóstico prenatal y se debería abortar al feto portador del HD, aunque probablemente fuera a vivir muchos años de productividad y gozara de buena salud hasta que aparecieran los primeros síntomas de la enfermedad? ¿Deberían los menores ser sometidos a la prueba? ¿Cómo harán frente los niños y los padres a la información que han obtenido en la prueba?

En California y en otras partes se iniciaron programas de análisis de alfafetoproteína en el suero materno. Como en otros programas de escrutinio, aparecieron problemas imprevistos. Bajos valores de alfafetoproteína, entre otras implicaciones, pueden ser indicios de la presencia de un feto con el síndrome de Down. Como es natural, esto causaría angustia imprevista. Puesto que el escrutinio se preparó para detectar defectos del tubo neural, el asesoramiento dado a los padres antes de la prueba con frecuencia no les ha preparado suficientemente para otros grupos de problemas y los centros de asesoramiento han tenido, a menudo, dificultades en proveer los servicios psicológicos requeridos y el seguimiento. Altos niveles de alfafetoproteína pueden indicar la presencia de un defecto del tubo neural, y a veces los padres, en estas circunstancias, se encuentran abrumados por consejos conflictivos y patrones de comportamiento. Por ejemplo, algunos miembros de organizaciones voluntarias que cuidan niños con espina bífida pueden aconsejar a los padres que sigan adelante con el embarazo del feto, mientras que otros podrán aconsejar el aborto. Se puede suponer que la mayor parte de estas diferencias de opinión provienen de la propia experiencia de padres con un niño con espina bífida.

El aumento de la sofisticación en el uso e interpretación de la visualización fetal por ultrasonido en el período fetal facilitará el des-

cubrimiento de defectos de menor importancia como la fisura palatina que generalmente se puede arreglar después del nacimiento. ¿Merecen estas condiciones que se considere (o se aconseje) el aborto? Siguiendo este camino, ¿qué estándares sociales de salud y de calidad de vida es probable que surjan a medida que se desarrollan pruebas de predicción para tales condiciones como la esquizofrenia y otros desórdenes mentales, enfermedades del corazón y diabetes? Muchos de los antiguos problemas, como la prioridad de los derechos del individuo sobre los derechos de la sociedad, permanecerán en el mismo estado. Las pautas establecidas hoy para enfrentarse a estos temas difíciles pueden preparar el estilo para el futuro.

BIBLIOGRAFÍA

1. APPLEBAUM, E. G. y FIRESTEIN, S. K. 1983: *A Genetic Counseling Casebook*. The Free Press, New York.
2. BANDLER, R. y GRINDER, J. 1975: *The Structure of Magic*. Science and Behavior Books, Palo Alto.
3. BEESON, D. y GOLBUS, M. S. 1985: *Decision making: Whether or not to have prenatal diagnosis and abortion for X-linked conditions*, Amer. J. Med. Genet., 20, 107.
4. EMERY, A. E. H. y PULLEN, I. 1984: *Psychological Aspects of Genetic Counseling*. Academic Press, London.
5. EVERS-KIEBOOMS, G. y VAN DEN BERGHE, H. 1979: *Impact of genetic counseling: A review of published follow-up studies*. Clin. Genet., 15, 465.
6. FALEK, A. 1979: *Use of the coping process to achieve psychological homeostasis in genetic conditions*. In, H. A. Lubs y F. de la Cruz, eds., Genetic Counseling, Raven Press, New York, 179-191.
7. FLETCHER, J. D. y EVANS, M. I. 1983: *Maternal bonding in early fetal ultrasound examinations*. New Engl. J. Med., 308, 392.
8. HSIA, Y. E., HIRSCHHORN, K., SILVERBERG, R. L. y GODMILOW, L. 1979: *Genetics in Genetics*. Alan R. Liss, New York.
9. JANIS, I. L. y MANN, L. 1977: *Decision Making*. The Free Press, New York.
10. KAHNEMAN, D., SLOVIC, P. y TVERSKY, A. 1982: *Judgment Under Uncertainty: Heuristics and Biases*. Cambridge University Press, Cambridge.
11. KESSLER, S. 1979: *Genetic Counseling: Psychological Dimensions*. Academic Press, New York.
12. KESSLER, S. 1979: *The genetic counselor as psychotherapist*. In, A. M. Capron, M. Lappe, R. F. Murray, Jr., T. M. Powledge, S. B. Twiss y D. Bergsma, eds., *Genetic Counseling: Facts, Values, and Norms*, Alan R. Liss, New York, 187-200.
13. KESSLER, S. 1981: *Psychological aspects of genetic counseling*. Amer. J. Med. Genet., 8, 137.
14. KESSLER, S. 1984: *Psychologic responses to stresses in genetic disease*. In, J. O. Weiss, B. A. Bernhardt y N. W. Paul, eds., *Genetic Disorders and Birth Defects in Families and Society: Toward Interdisciplinary Understanding*. Birth Defects, Orig. Art. Srs. 20 (4), 114.
15. KESSLER, S., KESSLER, H. y WARD, P. 1984: *Psychological aspects of genetic counseling. III. Management of guilt and shame*. Amer. J. Med. Genet., 17, 673.
16. KING, M., NOVIK, L. y CITREBAUM, C. 1982: *Irresistible Communication*. W. B. Saunders, Philadelphia.
17. LINDEMANN, E. 1944: *Symptomatology and management of acute grief*. Amer. J. Psychiat., 101, 141.
18. LIPPMAN-HAND, A. y FRASER, F. C. 1979: *Genetic counseling the postcounseling period: I. Parents' perceptions of uncertainty*. Amer. J. Med. Genet., 4, 51.
19. LONDON, P. 1969: *Behavior Control*. Harper and Row, New York.
20. MILNE, L. S. y RICH, O. J. 1981: *Cognitive and affective aspects of the responses of pregnant women to sonography*. Mat. Child Nurs. J., 10, 15.
21. RICCARDI, V. M. y KURTZ, S. M. 1983: *Communication and Counseling in Health Care*. C. C. Thomas, Springfield, Ill.
22. SCHILD, S. y BLACK, R. B. 1984: *Social Work and Genetics*. The Haworth Press, New York.
23. SORENSON, J. R., SWAZEY, J. P. y SCOTCH, N. A. 1981: *Reproductive Pasts, Reproductive Futures: Genetic Counseling and its Effectiveness*. Alan R. Liss, New York.
24. WEXLER, N. S., CONNEALLY, P. M., HOUSMAN, D. y GUSELLA, J. F. 1985: *A DNA polymorphism for Huntington's disease marks the future*. Arch. Neurol., 42, 20.
25. WHITE, R. W. 1974: *Strategies of adaptation: An attempt at systematic description*. In, G. V. Coelho, D. A. Hamburg y J. E. Adams, eds., *Coping and Adaptation*, Basic Books, New York, 47-68.
26. WHORF, B. L. 1956: *Language, Thought and Reality*. M.I.T. Press, Cambridge, Mass.

COMUNICANDO RIESGOS GENÉTICOS*

Dorothy C. Wertz y John C. Fletcher**

El continuo progreso de las pruebas genéticas nos permite obtener cálculos más exactos de los riesgos de tener hijos con defectos de nacimiento. Aunque ciertos riesgos pueden certificarse como realidades gracias al diagnóstico prenatal, muchos de ellos no pueden ser verificados. Conjuntamente con el aumento de pruebas genéticas se halla la evolución del asesoramiento genético, un nuevo campo cuyo fin se define como «facilitar la formulación de decisiones informadas» ofreciendo información sobre riesgos, pronóstico y tratamiento¹. Los asesores pueden ser médicos, biólogos, o masters en ciencias especialistas en genética: la mitad de ellos son pediatras. La mayoría de sus clientes son futuros padres, y más de la mitad han tenido ya más de un hijo con un defecto genético de nacimiento. Buscan asesoramiento a fin de obtener una información que pueda ser la base de sus decisiones sobre si tener otro hijo. Algunos clientes buscan asesoramiento a fin de estar al corriente del propio riesgo de ser víctimas de un desorden, propio de la edad madura, como la enfermedad de Huntington, que aparece hacia la media edad. En genética se dan pocas certezas del tipo cero-uno; los clientes del asesoramiento genético frecuentemente deben reestructurar la incertidumbre y formar decisiones sobre la vida basadas en porcentajes o probabilidades de riesgo^{2, 3}.

Los asesores se enfrentan con problemas éticos al tener que dar información sobre el riesgo. Con frecuencia tienen que poner en la balanza el deber de decir la verdad contra el básico deber médico de no causar daño. Se pueden poner como ejemplos la comunicación de resultados de pruebas, ambiguos y conflictivos, sobre los cuales sus propios colegas no están de acuerdo; preservando la confidencialidad del paciente como opuesta a dar información a sus parientes del riesgo genético que corren; o el descubrimiento de la paternidad, cuando las pruebas genéticas revelan que el marido no es el padre del niño afectado. Además de las barreras puestas a la comunicación, otras de tipo social disminuyen la probabilidad de una efectiva comunicación del riesgo entre doctor y paciente.

INTERPRETACIÓN DE LOS RIESGOS GENÉTICO Y AMBIENTAL

La interpretación por parte del público de los riesgos genéticos es claramente distinta de su interpretación de los riesgos ambientales. Aunque la mayoría de riesgos que se describen en el asesoramiento genético son numéricamente más altos que los riesgos ambientales y pueden llegar a un 50 % en los desórdenes mendelianos de tipo auto-

sómico dominante, la gente está más dispuesta a aceptar estos riesgos que los de tipo ambiental que son comparativamente minúsculos. La razón de esta diferencia estriba en la percepción de un puesto de control; la gente con un riesgo genético de tener un niño con un defecto hereditario de nacimiento siente que la decisión de concebirlo les pertenece exclusivamente a ellos, mientras la mayoría de los que están bajo un riesgo ambiental sienten que están a merced de terceras partes institucionales. Investigadores en la psicología del riesgo han observado que la gente acepta con más facilidad riesgos que perciben como voluntarios, bajo su control, no de muerte inminente, e individuales en oposición a los globales o catastróficos^{4, 5}. Más aún, tienden a subestimar los riesgos debidos a causas naturales como la aflavotoxina, un carcinógeno que se halla presente, de modo natural en la manteca de cacahuete, comparado a los riesgos debidos a productos manufacturados, como la dioxina⁶. El riesgo genético generalmente se pone en las categorías de voluntario, individual, no catastrófico y natural.

La interpretación de riesgos voluntarios como altos, medianos, o bajos, no corresponde, de manera lineal, a aumentos o decrecimientos de los porcentajes numéricos de riesgo. Muchas personas sobrestiman los riesgos numéricamente bajos e infravaloran riesgos cuya proporción numérica es mayor⁷. Obran así porque su deseo de un 100 % de certeza convierte a una probabilidad numérica elevada como el 90 % en insuficientemente cierta, y su deseo de un resultado negativo de un 0 % convierte a una probabilidad del 1 % en demasiado alta. Investigación en asesoramiento genético sugiere que las interpretaciones de los riesgos por parte de los clientes están prejuizadas por la misma heurística que, como se demostró, afecta las interpretaciones del riesgo en las experimentaciones con loterías: la representatividad, la disponibilidad, y el anclaje^{8, 9}. La representatividad significa el punto hasta el cual, un ejemplo de un sólo resultado negativo es considerado como estereotipo de todos los resultados negativos. En genética, donde muchos desórdenes tienen un amplio margen de severidad, los futuros padres pueden concentrarse en el comienzo o final de la escala, considerando a un niño con el síndrome de Down, con un coeficiente intelectual cerca del normal y capaz de vivir independientemente, como representante de todos los niños con el síndrome de Down. Interpretarán su riesgo tan bajo como lo hará una pareja que al ver a un niño sumamente retrasado mental lo considerará como el representante de todos los atacados por el síndrome de Down.

La disponibilidad es la facilidad con la que se puede evocar, como ejemplo, el resultado de un caso de riesgo. Para aquellos con riesgo genético, el resultado del riesgo significa tener un niño con un defecto de nacimiento. Cuanto mayor es la disponibilidad, mayor parecerá el riesgo de su aparición en el futuro. Aquellos que ya tienen un niño afectado, especialmente uno que viva en casa, interpretarán su riesgo como más elevado que los que nunca tuvieron un niño afectado o aquellos cuyo hijo murió.

Anclaje es el efecto que producen convencimientos previos respecto al riesgo. Aunque el asesoramiento puede ajustar aquellas creencias anteriores en sentido superior o inferior, los efectos de las creencias originales siguen a la zaga. De acuerdo con la regla de Bayes, la dirección y la magnitud del cambio deberían ejercer su influencia en la interpretación final. Aquellos cuyo riesgo quedó ajustado con una disminución del 90 % percibirán su riesgo como menor que cualquiera, cuyo riesgo final es exactamente igual, pero su ajuste disminuyó en un 10 %.

* Science, Technology, & Human Values 1987; 12 (3-4):60-6.

** Dorothy C. Wertz es Associate Research Professor, Health Services Section, School of Public Health Boston University, Boston, MA 02118. John C. Fletcher es Profesor de Ética Biomédica, University of Virginia School of Medicine. Charlottesville VA 22903.

La encuesta internacional que se describe en este artículo recibió la ayuda del Medical Trust, uno de los Pew Memorial Trusts que administra la Glenmede Trust Company; de la Muriel and Maurice Miller Foundation; y de la Norwegian Marshall Fund. La participación de la Doctora Wertz en el análisis de los datos de Sorensen recibió una parte de ayuda del Disciplinary Incentive Award ISP-8114333 del Ethics and Values in Science and Technology Program of the National Science Foundation y de Science, Technology, and Society Program of the National Endowment for the Humanities.

En el asesoramiento genético, la mayoría de los riesgos se ajustan en razón de disminución más que en razón de aumento, con gran alivio de los clientes.

Dos estudios recientes

Recientemente dos estudios a gran escala han investigado problemas éticos y sociales en la comunicación del riesgo genético. Uno de ellos consiste en nuestro detallado cuestionario de la encuesta, en 1985-1986, de 682 médicos genetistas en 19 naciones, incluyendo dos naciones de la Europa del Este y cuatro naciones en vías de desarrollo*. Esta encuesta da información sobre los enfoques de todos los genetistas médicos y biólogos de aquellas naciones donde la práctica de la genética se usa con amplitud como especialidad para catorce situaciones clínicas relacionadas con difíciles opciones morales que ocurren frecuentemente en la práctica. La mayoría de estas decisiones trataban de la comunicación de la información sobre riesgo¹⁰. Los resultados se publicarán en una monografía llamada *Ethics and Human Genetics*¹¹.

El segundo estudio, de James R. Sorenson y sus colegas, fue una investigación detallada de 1.369 casos de asesoramiento genético vistos por 205 consejeros de los Estados Unidos entre 1977 y 1979. El estudio de Sorenson incluía una comparación entre la interpretación de riesgos por los clientes y consejeros, tal como se relató en los cuestionarios poco después de las sesiones de asesoramiento.

BARRERAS ÉTICAS A LA COMUNICACIÓN

A veces la revelación de riesgo puede causar daño, pues pone a disposición del paciente información de dudoso valor científico. Se originan dos preguntas: ¿Deberían comunicarse al paciente todos los riesgos?¹² ¿Tienen los pacientes el derecho de no conocer cierta clase de información, si así lo escogen?

Las incertidumbres científicas que surgen de los resultados del diagnóstico prenatal, por ejemplo, pueden dar origen a ambas preguntas. A veces los resultados del diagnóstico prenatal sugieren la posibilidad de un desorden genético raro, pero pueden también ser producto de los mismos procedimientos empleados en el laboratorio. Quizás los colegas no estén de acuerdo en lo que se refiere al significado de estos resultados. ¿Debería comunicarse a la futura madre que los resultados son no solamente ambiguos y que nadie sabe con certeza si el feto es normal sino también que los científicos en el laboratorio no están de acuerdo en la interpretación de los resultados? La manifestación de que un colega no está de acuerdo, ¿facilitará la decisión de continuar o de poner término a su embarazo?

Las incertidumbres científicas pueden también aparecer cuando los resultados de dos o más textos diferentes están en conflicto y no se puede confirmar ni la presencia ni la magnitud de la anomalía. Un ejemplo sería el del conflicto de los resultados de la proteína alfa-beta, ultrasonido y la amniocentesis que sugieren la posibilidad de un defecto pequeño en el tubo neural o una espina dorsal bifida. Un tercer tipo de incertidumbre ocurre cuando los mismos resultados son claros, pero surge una interpretación nueva y controvertida, todavía no aceptada por toda la comunidad científica. ¿Deberían los genetistas comunicar a la madre que un reciente informe aparecido en la revista A ha asociado los resultados de sus pruebas prenatales con el síndrome de Down y que otro informe en la revista B ha puesto estos hallazgos en duda? ¿Ayudará la nueva interpretación, todavía no aceptada, a facilitar una decisión informada o simplemente añadirá más peso a la carga de ansiedad o de culpabilidad de los padres?

Se dio un amplio acuerdo mundial (más o menos el 97 %) entre los genetistas a favor de la comunicación por entero de todos los tipos anteriores de incertidumbre científica, con la excepción del desacuerdo entre colegas sobre resultados posiblemente manufacturados en el laboratorio. Aunque casi todos comunicarían a la futura madre

la posibilidad de una anomalía, el 34 % no mencionaría que sus compañeros no estaban de acuerdo. Esta abstención de revelación estaba basada en el deseo de proteger la imagen pública de la medicina como ciencia exacta y evitar conflictos personales con los colegas. Los genetistas en los Estados Unidos y en el Canadá estaban más dispuestos a comunicar el desacuerdo de los colegas que los de la Gran Bretaña, donde persiste una tradición más patriarcal de la medicina y es menos probable que los pacientes duden (o lleven a los tribunales) al médico o especialista.

Información sobre el riesgo como fuente de daño

Otras formas de comunicación de riesgo, además de producir incertidumbre científica, pueden causar daño. La mayoría de genetistas se enfrentarán, por lo menos una vez en su carrera, con el dilema de decir o no decir a una mujer que busca tratamiento para la infertilidad, que tiene cromosomas XY (masculinos). Esta manifestación solucionaría el problema de la infertilidad, y ofrecería la oportunidad de extirpar los testículos no descendidos que probablemente se harán cancerosos. Por otra parte, la comunicación destruiría su imagen como mujer y podría también destruir su matrimonio. No hay consenso universal en cuanto a la revelación; en muchos países, la inmensa mayoría de médicos están contra la revelación. Una pequeña mayoría en los Estados Unidos, Canadá y Australia comunicarían la presencia del genotipo XY, la razón principal es porque creen que su formación clínica y experiencia en asesoramiento les capacitaría para explicar la situación sin causar perjuicios. A pesar de esto, serían reacios a manifestarlo a pacientes de poca educación. Éste es uno de tantos ejemplos en medicina en los que el grado de manifestación está cortado a la medida del paciente, y la presunta capacidad del paciente para comprender una información compleja la juzga el médico de antemano.

Otro ejemplo de información potencialmente dañina es la de manifestar a una pareja cuál de los dos lleva el material genético que causa el defecto de nacimiento al niño. Por una parte, ellos podrían usar la información para evitar riesgos genéticos a los futuros hijos, por ejemplo, recurriendo a la inseminación artificial (donante) si el marido es el portador. Por otra parte, el conocimiento lleva consigo el potencial para producir el sentimiento de culpabilidad, para recriminaciones, y tensiones matrimoniales. Aunque pueda parecer irracional a extraños, con frecuencia los padres de niños afectados se culpan mutuamente del desorden del niño¹³. La entera comunicación puede disminuir los riesgos genéticos de los hijos de la pareja (y además pueden informar a otros familiares, posibles portadores del desorden), pero puede aumentar los riesgos del matrimonio.

Aunque los genetistas están de acuerdo en que se debería informar a la pareja si lo pidiera, pocas parejas tendrán en verdad el conocimiento científico para saber cuándo hay que pedirlo. La comunicación de la información debería ser un proceso en dos pasos. El primer paso debería consistir en informar a la pareja de que las pruebas demostrarán cuál es el portador, y el segundo paso debería ser decirles quién de los dos es aquél o esperar a que ellos lo pregunten, y luego comunicarlo. Los genetistas de todo el mundo están casi igualmente divididos entre decir a las parejas quién es el portador, o esperar a que ellos decidan si lo quieren saber.

Esto plantea el problema de los derechos de los pacientes de no querer información genética que se refiera a ellos mismos. Las condiciones bajo las cuales este derecho debería tener prioridad sobre las demás consideraciones es un tema de debate. Aunque pocos negarían que los pacientes tienen el derecho a no saber la información que se refiera solamente a ellos mismos, frecuentemente, en casos que llevan consigo desórdenes genéticos, la información sería útil a sus familiares que pueden ser portadores y desean evitar el riesgo de tener un hijo afectado. Por ejemplo, cuando se desarrolle una prueba presintomática para la enfermedad de Huntington que permita a las personas conocer a los 20 años, que inevitablemente caerán víctimas de un progresivo declive mental y neurológico al llegar a la media edad, ¿tendrán derecho a que no se les comuniquen los resultados?

Aunque parezca absurdo que alguien pidiera una prueba y luego decidiera que no quiere saber el resultado de la misma, esto es enteramente posible para aquellos que se enfrentan con un riesgo del

* Australia, Brasil, Canadá, Dinamarca, República Federal de Alemania, Francia, República Democrática de Alemania, Grecia, Hungría, India, Israel, Italia, Japón, Noruega, Suecia, Suiza, Turquía, el Reino Unido y los Estados Unidos.

50 % de ser más adelante víctimas de la enfermedad de Huntington.

La opinión médica se divide sobre si las personas que decidieron someterse a la prueba deberían ser informadas de los resultados, si ellos no preguntan, o si debería permitírseles posponerlo para un tiempo futuro, quizás para siempre. El revelar la información permitiría a los pacientes planear sus vidas pero podría conducirles al suicidio, ya que no existe tratamiento posible. La situación se complica más por el hecho de que cada pariente o hijo de una víctima de la enfermedad de Huntington tiene un 50 % de probabilidades de que se desarrolle la enfermedad. Si la persona tiene parientes o hijos que corren también el riesgo y cuya descendencia en potencia también lo correría, ¿tienen estos parientes el derecho de enterarse de los resultados de las pruebas presintomáticas del paciente? ¿Se les puede comunicar en aquellos casos en que los mismos pacientes no quieren saberlo? ¿Es posible en estos casos impedir que el conocimiento del resultado no llegue al paciente por medio de sus parientes?

Hay otra complicación cuando el enfermo (o esposa) no permite la comunicación del resultado de la prueba o del diagnóstico al esposo (o esposa) o a parientes que corren el riesgo. En este caso, la comunidad genética se divide en cuanto a la ética de la comunicación. La ética más tradicional, aquella que parece no requerir ninguna justificación según las respuestas a los cuestionarios, está a favor de resguardar la confidencialidad del paciente. Cerca de un tercio de los genetistas de todo el mundo dijeron que escogerían este enfoque. Sin embargo, en medicina, hay un deber igualmente tradicional de informar del daño a terceras partes. Opciones que reflejan este enfoque —cada una de ellas seleccionada por una tercera parte de los genetistas— deberían manifestar a los parientes, si lo preguntasen, el diagnóstico del paciente o buscar y comunicárselo a sus parientes, incluso si no preguntasen por él. Las personas que escogieron los dos últimos enfoques probablemente estaban inclinadas a justificar sus acciones refiriéndose a consecuencias específicas, tales como el uso potencial de la información por parte de los parientes para planear sus vidas y familias, más que lo estaban los que preferían mantener la confidencialidad del paciente.

En el caso de una enfermedad no susceptible a tratamiento con resultados tardíos como en la enfermedad de Huntington, comunicar información a los parientes sin ninguna sospecha de la enfermedad puede convertirse en una espada de dos filos: Para algunos la información puede llegar demasiado tarde en la vida para que se pueda impedir que la transmitan a sus hijos y puede sólo causar dolor. Podríamos esperar mayor consenso sobre la manifestación a parientes que corren el riesgo, a pesar de las objeciones del enfermo, cuando hay una buena posibilidad de que los parientes pudieran usar la información sobre el riesgo para impedir más sufrimiento. Un ejemplo podría ser un desorden que se puede diagnosticar antes del nacimiento, y se puede tratar después, como la hemofilia A. Sin embargo, aquí, hubo poco consenso sobre la confidencialidad del enfermo enfrentada a los deberes de advertir a terceras partes del daño, como hubo en el caso de la enfermedad de Huntington, con un tercio a favor de preservar la confidencialidad, otro tercio a favor de comunicar el resultado si así lo pedían los parientes, y un tercio a favor de comunicación en cualquier circunstancia. En ambos casos, los médicos justificaron la comunicación con el argumento de que los parientes que pidieron la información eran también pacientes y todo paciente tiene el derecho de estar al corriente de su caso.

Una área donde se dio consenso global fue que en los casos donde las pruebas revelan que el marido no es el padre del niño afectado, éste no debería ser informado, a no ser que la madre del niño expresase su deseo de comunicárselo. Casi el 96 % de los genetistas estuvieron de acuerdo en que en estos casos la confidencialidad debida a la madre ha de prevalecer frente a la comunicación. La mayoría aconsejaría a la madre, a solas, sin la presencia del marido, y que ella decidiera el curso de acción. Algunos llegarían hasta el extremo de mentir (decir a la pareja que el desorden no era genético) a fin de preservar el secreto de la madre. La mayoría creyó que ya había cumplido con el deber de decir la verdad al decirselo a la madre; ella podía evitar riesgos genéticos a sus futuros hijos mientras los concibiera exclusivamente con la cooperación de su marido, que no era portador del desorden. Los posibles riesgos para futuros hijos del pa-

dre biológico, a quien no se comunicaría que es un portador, parecieron no importar a muchos de los que respondieron a la encuesta. Éste no era un paciente, ni tampoco era un pariente reconocido por la ley como tal, siendo así, no entraba dentro de los límites que causaban preocupación.

El tema ético de la confidencialidad del paciente, como barrera a la comunicación del riesgo, será probablemente todavía más crítico en el futuro, ya que la prueba con el ADN permite diagnósticos precisos del estado de portador de un número creciente de desórdenes en la familia. Esta prueba requiere la manifestación a parientes con riesgo de los diagnósticos de las enfermedades genéticas del paciente, para que ejerzan su influencia en la persona afectada para que entregue sangre o tejido para un estudio familiar que pueda decirles, con certeza, si son portadores.

BARRERAS SOCIALES PARA LA COMUNICACIÓN DE RIESGO

Aunque las barreras éticas son importantes, las barreras sociales explican los mayores fracasos de la comunicación. Estos incluyen problemas relacionados al género y problemas cuyo origen se debe a la comunicación entre esposos cuando el *paciente*, de hecho, son dos personas, como ocurre con frecuencia en el asesoramiento genético. La literatura sociológica abunda en descripciones de fracasos en la interacción entre el médico y el paciente^{14, 15}. Los sociólogos y los historiadores también han sugerido que los médicos se comunican mejor con pacientes de un nivel socio-económico alto^{16, 17}. A los médicos les gusta hablar a gente parecida a ellos y tienen mayor éxito cuando se comunican con estos pacientes. La formación profesional, que crea la confianza del doctor en su especial habilidad, le lleva a creer que sabe, de antemano, qué tópicos quiere discutir el paciente, o por lo menos, qué tópicos el paciente racional y educado desea tratar. Como los clientes han empezado a exigir una mayor participación activa en la consulta y tratamiento, la conciencia del paciente, que se da cuenta de los tópicos que el médico quiere discutir, se ha convertido en crucial para igualar los platillos de la balanza de poder en las interacciones entre el doctor y paciente.

El estudio de Sorenson fue el primer esfuerzo, en el campo de la medicina, para comparar la conciencia del médico y del paciente sobre lo que el otro deseaba discutir durante la entrevista. Después de estas sesiones de asesoramiento, que típicamente duraban de 45 a 60 minutos, se juzgaba la concienciación. Parece razonable asumir que, después de una sesión de tal duración, dedicada casi exclusivamente a la educación (no al diagnóstico ni al tratamiento), los médicos y los pacientes deberían tener conciencia del tópico que el otro quería discutir. Ello no fue así; ambos se dieron cuenta sólo en el 26 % de las sesiones¹⁹. Los asesores adquirieron esta conciencia en el 42 % de las sesiones y los clientes en 37 %. El que ambos, asesores y clientes, se dieran cuenta era más probable si los clientes pertenecían al grupo con ingresos altos, con educación universitaria, con un riesgo menor del 10 % de tener un hijo con un defecto de nacimiento. Menor riesgo puede estar asociado con mejor comunicación puesto que si los riesgos son mayores, los asesores tienden a creer que lo que más desean los pacientes es discutir el riesgo (o *deberían* querer discutir el riesgo), cuando en realidad, más de la mitad tienen mayor interés en discutir otra cosa, como la educación del niño afectado. Al concentrarse en el riesgo, los asesores pueden cegarse ante los intereses reales del paciente y, en este proceso, reducir la efectividad de la comunicación en general, incluyendo la comunicación sobre el riesgo.

Los clientes, muy probablemente, aprendían más información médica en las sesiones en las que ambos, el asesor y el cliente, adquirían la conciencia de lo que el otro tenía más interés en discutir. Los clientes aprendieron más en las sesiones en las que una sola de las partes adquiría esta conciencia que en las sesiones donde ninguna de las partes la adquirió; carecía de importancia si la parte que se dio cuenta, fuera el asesor o el paciente. El pequeño porcentaje de sesiones en las que los dos fueran conscientes de lo que el otro deseaba no sorprenderá a los sociólogos, ni la desigualdad con la que la información se comunica con eficacia a los pacientes de distintas clases so-

ciales. En la interacción entre médico y paciente que corrientemente dura de 12 a 15 minutos, la comunicación puede solamente ser peor que la que ocurre en asesoramiento genético. Los médicos con frecuencia creen que han explicado con claridad una complicada información científica como es la etiología, cuando en realidad los pacientes encuentran la información confusa. La satisfacción de los profesionales en sus interacciones con pacientes se basa en sus propias percepciones de que han comunicado el riesgo, la etiología y el pronóstico de modo efectivo. Los asesores estaban satisfechos de las sesiones; sin embargo, los pacientes comprendieron su riesgo en menos de la mitad de ellas²⁰.

Diferencias de los sexos en el asesoramiento

Cerca del 35 % de genetistas médicos en el mundo, médicos o doctores, son mujeres. Si incluimos los genetistas asociados (asesores genéticos con carrera especializada de master), un grupo limitado a los Estados Unidos, aumentaría este porcentaje. La formación profesional no ha eliminado las diferencias de los sexos en los enfoques de los asesores. En nuestra encuesta de 19 naciones, era mucho más probable que las mujeres, más que los hombres, dijeran que su asesoramiento sería no-directivo, más probable que dijeran a sus pacientes que defenderían la decisión que tomaran, y más probable que respetarían las peticiones de éstos. En casos hipotéticos en los que los fetos al límite de la normalidad o con desórdenes *poco graves*, como los XYY o XO (síndrome de Turner), era probable que las mujeres describieran todas las opciones, más de lo que lo harían los hombres, sin dar consejo inclinado o directivo de terminar o seguir con el embarazo. También era más probable que las mujeres respetaran la petición de un diagnóstico prenatal de parte de una paciente, sin indicación del médico, por el solo motivo de que estaba con ansiedad. Los hombres, más que las mujeres, estarían dispuestos a considerar el manifestar a los pacientes lo que ellos harían en la situación del paciente o decirles qué deberían hacer. También había una diferencia genérica sobre la manifestación de cuál de los padres es portador de una traslocación que ha causado el síndrome de Down a su hijo: las mujeres están más inclinadas a manifestar, sin que se les pregunte, y también mencionarlo a los parientes que corren riesgo. En éste y otros casos relacionados con el matrimonio, las mujeres son más sensibles a las posibilidades de conflicto.

Después de observar el asesoramiento genético en diecinueve países, no nos es posible demostrar la extensión en que las diferencias en las respuestas a cuestiones hipotéticas se convierten en acciones. Sin embargo, hay evidencia de que en los Estados Unidos las mujeres pacientes que fueron solas a la consulta, sin sus maridos, tenían más probabilidad de que se contestaran sus preguntas a su satisfacción por una asesora que por un asesor²¹. Tanto en los Estados Unidos como en todo el mundo, las diferencias en el género eran tales que parecería mejor aconsejar a los pacientes que buscaran asesores de ambos sexos.

Acuerdo entre la pareja

En el asesoramiento genético, el paciente es una pareja, vista en conjunto, la mayor parte del tiempo. En 55 % de los casos, los esposos han buscado asesoramiento por diferentes motivos, y en la mitad de ellos no han llegado a un acuerdo en lo que se refiere a la gravedad de problemas sociales y económicos en potencia que podrían ser ocasionados por un niño afectado. Cerca del 75 % están de acuerdo con sus planes de reproducción por los dos próximos años, y el 60 % llegan a un acuerdo en cuanto a número ideal de hijos. El asesoramiento no aumenta de modo significativo el acuerdo de los esposos en estas materias, quizás por la razón de que uno solo de los esposos puede hablar casi todo el rato y el asesor puede no darse cuenta de que ambos acudieron a él en busca de consejo con distintos intereses y percepciones. La única área en la que el asesoramiento aumentó el acuerdo entre los esposos de modo significativo fue en lo relacionado a la interpretación del riesgo de tener un hijo con un defecto de nacimiento (alto, moderado, bajo). Incluso aquí el acuerdo no fue muy impresionante: antes del asesoramiento, el 44 % de las parejas estuvieron de acuerdo en la interpretación del riesgo; después del ase-

soramiento, el 52 %. Es claro que si la comunicación de la información sobre el riesgo ha de constituir una base efectiva para las decisiones sobre reproducción, debe llegar no solamente a *ambos* esposos sino que debe ser interpretada por ambos de manera semejante.

LA FILOSOFÍA DEL ASESORAMIENTO NO DIRECTIVO

El término *genetic counselling* (asesoramiento genético) acuñado por Sheldon Reed en 1947²³, evita cuidadosamente cualquier sugerencia de eugenesia o consejo dirigido. En 1974, Fraser delineó los fines del asesoramiento:

...para ayudar al individuo o a la familia a (1) comprender los hechos médicos, incluyendo el diagnóstico, la probable causa del desorden y la disponibilidad de tratamiento; (2) apreciar la manera cómo la herencia contribuye al desorden y el riesgo de repetición en ciertos parientes especificados; (3) comprender las opciones para tratar a los enfermos para enfrentarse a los riesgos de repetición; (4) escoger el curso que les parece apropiado, en vista del riesgo y de los fines de su familia y obrar de acuerdo con aquella decisión; y (5) conseguir la mejor adaptación posible al trastorno de un miembro de la familia y al riesgo de recurrencia del mismo²⁴.

Los asesores debían facilitar la decisión, presentando todas las opciones sin dar ningún consejo. Los asesores, en todo el mundo, afirman que están de acuerdo con estos fines. Aunque el asesoramiento no directivo es más agradable que la eugenesia o el paternalismo, por lo menos en los países del oeste, pone, sin embargo, la carga de formar la decisión, con sus consecuencias de culpabilidad y ansiedad, sobre el paciente por entero. El asesoramiento no-directivo origina varios problemas éticos. De acuerdo con la filosofía de los asesores, se deberían presentar todas las opciones, sin ser solicitadas, los pacientes deberían ejercer las opciones, y los asesores deberían ponerse de su lado, cualesquiera que sean. ¿Se va con esto demasiado lejos? ¿Deberían presentarse todas las opciones, sin ser solicitadas, incluso si están repletas de peligros de tipo legal, psicológico o social, e incluso cuando están cerca de lo imposible? ¿Piden los mejores intereses del paciente que se le presente la opción de una maternidad de sustitución, como lo haría el 67 % de los genetistas de los Estados Unidos, supuesto su dudosa legalidad? ¿Se presta un servicio a los pacientes al presentarles una opción a la fecundación *in vitro* con un óvulo de una donante, un método que ha producido al menos una docena de niños vivos en todo el mundo, como lo haría el 83 % de los genetistas de los Estados Unidos? Al presentar las opciones y sus razones en pro y en contra, ¿deberían discutirse las dificultades emocionales de interrumpir un embarazo? Sería esto una comunicación simple o asesorar tendenciosamente en contra de la interrupción?

No hay respuestas sencillas a estas preguntas, y algunos pacientes se conformarán con cualquier modo de proceder que el asesor escoja. Algunos sospechan que el verdadero asesoramiento no-directivo es imposible supuesta la falta de equilibrio del conocimiento que posee el médico y el que posee el paciente, y los modos sutiles con los que se puede prejuzgar la información aunque se haga sin intención²⁵. Los pacientes pueden que esperen que el médico les defina la situación para ellos. Sin embargo, parece que muchos pacientes toman una actitud de independencia ante lo que dice el asesor, por lo menos en los Estados Unidos. Los que volvieron, al cabo de seis meses, para informar que sus planes reproductores habían sufrido la influencia del asesoramiento (cerca del 44 % todos los asesorados) tenían unos planes reproductores semejantes a los del 56 % que dijeron no habían sufrido ninguna influencia²⁶. Más aún, más de la mitad de los que dijeron haber sido influenciados seguían con los mismos planes que tenían antes del asesoramiento. El grupo que estuvo sujeto a la influencia tenía más educación que el que no acusó ninguna influencia. Parece que los pacientes con educación pueden coger y escoger de la información que reciben y usar algo de la misma (de modo preciso o impreciso), para apoyar una decisión ya formada con otros motivos, o, en muchos casos, para reforzar una decisión ya preexistente. Hace tiempo se puso de moda en círculos cultos intentar justificar las propias acciones con la excusa de que se consultó

a un experto. Puede que sea así en lo que se refiere a fines de vida que se sienten hondamente y valores sobre la reproducción, los pacientes —o, los pacientes con educación a los que se comunica con éxito la situación de riesgo— se resisten a las insinuaciones o a los prejuicios, por desinteresados que sean, de parte del asesor.

INTERPRETACIONES DEL RIESGO DE PARTE DEL PACIENTE

Cerca del 46 % de pacientes aprenden un riesgo numérico en el asesoramiento²⁷. (A veces el riesgo no se comunica en forma numérica o el paciente lo olvida). Los pacientes, casi invariablemente, interpretan un riesgo en forma numérica como más bajo que como lo interpretan los médicos. Los médicos interpretan riesgos de 7-19 % como moderados, de 20-24 % como altos, y de 25 o más como altos o muy altos. Los clientes interpretan los riesgos por debajo del 10 % como bajos, de 10-14 % como bajos o moderados, y de 15-50 % como moderados²⁸. A medida que aumenta el riesgo numérico, la certeza sobre la normalidad del próximo hijo disminuye. A riesgos por debajo del 10 %, la mayoría de pacientes dicen que el próximo hijo será *probablemente* normal; al 25 % la expectación se convierte en *no segura*. Pocos padres estaban dispuestos a decir que su próximo hijo «tendrá probablemente un defecto». La disponibilidad de diagnósticos prenatales estaba relacionada con interpretaciones más optimistas del riesgo. Los pacientes tendían a interpretar un riesgo numérico en particular como más alto si tenían un niño afectado viviendo con ellos en casa (la disponibilidad de Kahneman y Tversky), si el desorden en cuestión causaba un impedimento intelectual («representación»), y si pensaban que su riesgo era alto antes de atender al asesoramiento («anclaje»). Estaban más inclinados a interpretar el riesgo como más alto, si habían discutido durante el asesoramiento los efectos que un niño afectado produciría en las relaciones de los padres con sus hijos normales, y si deberían o no tener otro hijo.

Esto sugiere que los posibles padres no se impresionan solamente con cifras de riesgo. Lo que los asesores perciben como elevado riesgo, los pacientes lo ven como moderado, un riesgo digno de correrse a causa del resultado que se desea, un niño normal. Por otra parte, la discusión de futuros problemas relacionados con el cuidado que requiere un niño afectado, o con la presencia en la casa de un niño afectado aumenta el nivel de interpretación de riesgo. Los clientes tienen la tendencia a considerar un riesgo como de mayor importancia si aquel riesgo se discute enfocándolo como si el cliente fuera, en verdad, a tener un hijo.

Comportamiento al tomar el riesgo

El asesoramiento genético no siempre resuelve las incertidumbres de los planes reproductores. Una tercera parte, aproximadamente, de los clientes llegan y dejan el asesoramiento inciertos a este respecto²⁹. No es tan probable que usen tan efectivamente contraceptivos como los clientes que acaban el asesoramiento con planes definidos³⁰. La incertidumbre no está relacionada con las interpretaciones de riesgo, con la seriedad o con el posible tratamiento de un desorden arriesgado, o con que el cliente aprenda la información médica: está relacionado con cuestiones sobre el tamaño de la familia que se desea, o a cómo un niño afectado afectará la calidad de la vida de familia. En otras palabras, los datos médicos no acrecientan la certeza a no ser que estos datos puedan describir la futura calidad de la vida de una familia con un niño afectado.

Aquellos pacientes que después del asesoramiento tenían certeza sobre sus planes, eran los que tenían más probabilidades de proyectar tener un hijo que los que tenían antes del asesoramiento, prescindiendo la seriedad o del posible tratamiento del desorden. Esto también era verdad en el caso de aquellos que corrían el riesgo de desórdenes imposibles de descubrir por medio de diagnóstico prenatal. Entre los que se enfrentaban a riesgos menores del 11 %, el 52 % pensaban tener un hijo antes del asesoramiento y el 60 % después de aquél. Entre aquéllos con riesgos del 11 % o mayores, el 27 % proyectaban un niño antes y el 42 % después del asesoramiento. Aunque los porcentajes de los que proyectaban tener un hijo disminuían

a medida que aumentaban las percepciones de riesgo, de impacto sobre el matrimonio, y futuros gastos, eran mayores que antes del asesoramiento. El riesgo, en sí y por sí mismo, no disuade a los pacientes de la reproducción.

CONCLUSIÓN: ¿PUEDE LA COMUNICACIÓN SER MEJORADA?

Usando términos sociológicos, la respuesta es que sí. Los médicos pueden aprender a escuchar las preocupaciones del paciente y pueden contribuir a que ellos tengan más conciencia de los mismos. Los médicos pueden aprender algo más que comunicar riesgos numéricos: el riesgo debe ser incluido en el contexto de la vida de familia; los pacientes han de conocer la gama de variaciones del desorden al que se arriesgan, cómo será el niño con un desorden cuando se convierta en adulto (cosa que pocos asesores discuten), qué efectos producirá un niño afectado en el matrimonio y en la vida social familiar, cuánto va a costar. No es tanto el *nivel* de riesgo lo que determina las decisiones como *lo que se arriesga*.

Las barreras éticas en la comunicación de riesgos, de modo especial la confidencialidad debida al paciente como opuesta a deberes respecto a terceros, se prevé continuarán siendo un problema en un futuro próximo, y se complicarán más con los progresos de la tecnología. Los códigos profesionales de ética pueden necesitar una revisión.

Aunque se derrumbaran todas las barreras en la comunicación, con todo, los pacientes todavía interpretarán sus riesgos genéticos de distinto modo que los médicos. Es más, la mayor parte de la gente continuará interpretando el riesgo genético como menor que el riesgo ambiental, pues creen que en aquél pueden ejercer más control.

BIBLIOGRAFÍA

1. F. C. FRASER: *Genetic Counseling*, American Journal of Human Genetics, Volume 22 (December 1974): 636-659.
2. R. B. BLACK: *The Effects of Diagnostic Uncertainty and Available Options on Perceptions of Risks*, Birth Defects: Original Article Series XV, SC (1979): 341-354.
3. J. H. PEARN: *Patients Subjective Interpretations of Risks Offered in Genetic Counseling*, Journal of Medical Genetics, Volume 10 (1973): 129-134.
4. K. ARROW: *Risk Perception Psychology and Economics*, Economic Inquiry, Volume 20 (1982): 1-9.
5. C. STARR: *Social Benefit Versus Technological Risk*, Science, Volume 165 (1969): 1232-1238.
6. PAUL SLOVIC: *Perception of Risk*, Science, Volume 236 (17 April 1987): 280-285.
7. LOLA L. LOPES: *Risk and Distributional Inequality*, Journal of Experimental Psychology, Volume 10 (1984): 465-475.
8. A. TVERSKY y D. KAHNEMAN: *Judgment Under Uncertainty: Heuristics and Biases*, Science, Volume 185 (1974): 1124-1131.
9. DOROTHY C. WERTZ, JAMES R. SORENSON y TIMOTHY C. HEEREN: *Clients: Interpretations of Risks Provided in Genetic Counseling*, American Journal of Human Genetics, Volume 39 (1985): 253-264.
10. JOHN C. FLETCHER, DOROTHY C. WERTZ, KARE BERG y JAMES R. SORENSON: *Consensus and Variation in Approaches to Ethical Problems in Genetic Counseling, Screening, and Prenatal Diagnosis: A Cross-Cultural Survey*, Proceedings of the VII World Congress of Human Genetics, West Berlin, 22-26 September 1986 (Heidelberg: Springer Verlag, 1987).
11. JOHN C. FLETCHER y DOROTHY C. WERTZ: *Ethics and Human Genetics* (Heidelberg: Springer Verlag, forthcoming).
12. JAMES R. SORENSON, JUDITH P. SWAZEY y NORMAN A. SCOTCH: *Reproductive Pasts, Reproductive Futures: Genetic Counseling and Its Effectiveness* (New York: Alan R. Liss for the March of Dimes Birth Defects Foundation, 1981).
13. ABBY LIPPMAN-HAND y F. C. FRASER: *Genetic Counseling - The Post-counseling Period: Parents' Perceptions of Uncertainty*, American Journal of Medical Genetics, Volume 4 (1979): 51-71.
14. B. M. KORSCH y V. F. NEGRETE: *Doctor-Patient Communication*, Scientific American, Volume 227 (1972): 66-70.
15. H. WAITZKIN y JOHN D. STOECKLE: *The Communication of Information About Illness*, Advances in Psychosomatic Medicine, Volume 8 (1972): 180-185.
16. RICHARD W. WERTZ, y DOROTHY C. WERTZ: *Lying-In: A History of Child-birth in America* (New York: Free Press, 1077).
17. R. H. SHRYOCK: *Medicine and Society in America* (New York: Free Press, 1977).
18. C. KADUSHIN: *Social Distance Between Client and Professional*, American Journal of Sociology, Volume 67 (1962): 517-531.

19. DOROTHY C. WERTZ, JAMES R. SORENSON y TIMOTHY C. HEEREN: *Communication in Health Professional-Lay Encounters: How Often Does Each Party Know What the Other Wants to Discuss?* en Brent D. Ruben, ed., *Information and Behavior*, Volume 2 (New Brunswick, NJ: Rutgers University Press, Transaction Books, 1987).
20. DOROTHY C. WERTZ, JAMES R. SORENSON y TIMOTHY C. HEEREN: *«Can't Get No (Dis)satisfaction: Professional Satisfaction with Professional-Client Encounters*, *Work and Occupations*, in press.
21. NANCY ZARE, JAMES R. SORENSON y TIMOTHY C. HEEREN: *Sex of Provider as a Variable in Effective Genetic Counseling*, *Social Science and Medicine*, Volume 19, Number 7 (1984): 671-675.
22. JAMES R. SORENSON y DOROTHY C. WERTZ: *Couple Agreement Before and After Genetic Counseling*, *American Journal of Medical Genetics*, Volume 25 (1986): 549-555.
23. SHELDON REED: *A Short History of Genetic Counseling*, *Social Biology*, Volume 21 (1974): 332-339.
24. FRASER: op. cit., p. 637.
25. IRVING KENNETH ZOLA: *Medicine as an Institution of Social Control*, *Sociological Review*, Volume 20 (1972): 487-504.
26. DOROTHY C. WERTZ y JAMES R. SORENSON: *Client Reactions to Genetic Counseling: Self-Reports of Influence*, *Clinical Genetics*, Volume 30 (December 1986): 494-502.
27. SORENSON, SWAZEY y SCOTCH: op. cit., p. 87.
28. WERTZ et al.: *Clients' Interpretation of Risks*.
29. DOROTHY C. WERTZ, JAMES R. SORENSON y TIMOTHY C. HEEREN: *Genetic Counseling and Reproductive Uncertainty*, *American Journal of Medical Genetics*, Volume 18 (1984): 79-88.
30. DOROTHY C. WERTZ y JAMES R. SORENSON: *Contraceptive Use and Efficacy in a Genetically Counseled Population*, *Social Biology*, Volume 30, Number 3 (1983): 328-334.
31. JAMES R. SORENSON, NORMAN A. SCOTCH, JUDITH P. SWAZEY, DOROTHY C. WERTZ y TIMOTHY C. HEEREN: *Reproductive Plans of Genetic Counseling Clients Not Eligible for Prenatal Diagnosis*, *American Journal of Medical Genetics*, Volume 16 (1987), in press.

Revista

LABOR HOSPITALARIA

Boletín de suscripción

Año 1991

Suscripción anual: cuatro números

España	Ptas. 2.200
Extranjero (correo ordinario) \$	25
(correo aéreo) . . \$	30

Apellidos Nombre

Calle Número Piso Puerta

Código Postal Población Provincia o país

Teléfono Profesión

FORMA DE PAGO

(indique con una X la forma de pago que le interese)

Por Giro Postal

Por cheque nominativo adjunto N.º
a favor de LABOR HOSPITALARIA

Por Caja o Banco (rellenar la orden de pago)

Banco o Caja de Ahorros:

Titular de la cuenta:

C./Cte. N.º Libreta N.º

Domicilio de la sucursal:

Población: D.P.

Provincia:

Ruego a ustedes se sirvan tomar nota de que, hasta nueva indicación mía, deberán adeudar en mi cuenta los recibos que a mi nombre les sean presentados por la revista LABOR HOSPITALARIA, de Barcelona.

....., a de de
Firma

Enviar esta hoja debidamente cumplimentada a:

LABOR HOSPITALARIA

Hermanos de San Juan de Dios - Carretera de Esplugas s/n - 08034 BARCELONA (Tel. 203 40 00)

Aspectos ético-morales

LH

III-1

PROBLEMAS ÉTICOS DEL DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICA PRENATAL*

Enrico Chiavacci

El autor analiza sintéticamente problemas ligados al diagnóstico prenatal señalando que ha de orientarse siempre en interés exclusivo del feto. La demanda de diagnóstico prenatal con finalidad abortiva en caso de defecto fetal, la considera inmoral. Se definen también las condiciones bajo las cuales es lícita la terapéutica fetal, especialmente cuando esto supone la utilización de técnicas invasoras que suponen un conflicto para la madre que ve amenazada su integridad física.

VALOR DE LA VIDA E INTERÉS DE LA COMUNIDAD

Consideramos como punto de partida que toda intervención en el ser humano técnicamente posible, está sujeta a una norma no técnica: su consistencia con la «premisa básica» del valor de la vida humana. Esto significa que la posibilidad técnica está sujeta a la licitud moral, es decir, a la promoción o respeto de la vida humana de cada ser humano y también a la promoción o respeto de la vida de cada miembro de una comunidad.

Este segundo criterio valorativo requiere un breve comentario. El bien de la comunidad (de cada uno de sus miembros, conocidos o desconocidos, presentes o futuros) nunca puede ser promovido a expensas de la supresión o del daño infligido a la vida de un individuo; esto sería un medio lógicamente incoherente con el valor que se quiere promover. La comunidad en cuanto tal no tiene una dignidad o un fin superior a la de cada uno de los miembros que la componen. Sin embargo, el bien de la comunidad adquiere especial relieve ético por lo menos en tres situaciones:

a) Cuando el individuo sano puede ser útil para experimentar operaciones terapéuticas. Esto, como efecto de la elección por parte del mismo individuo, puede constituir un acto de elevada moralidad. Las condiciones de licitud podrían ser las tres siguientes: que el individuo se ofrezca a la experimentación con un consentimiento libre e informado; que el individuo esté motivado exclusivamente para favorecer el bien de la comunidad (o de la humanidad entera); que el individuo no arriesgue la vida o su integridad por lo menos espiritual. No insistiremos en este punto porque no es específicamente relevante para nuestro tema.

b) Cuando la ciencia médica puede sugerir (no imponer) al individuo una opción útil para la comunidad: tal es el caso del consejo genético, que puede informar a la pareja no sólo del porcentaje de riesgo genético para la posible prole, sino también del riesgo que la misma prole constituye para la comunidad, cuando reproduciéndose puede perpetuar o multiplicar un carácter hereditario anormal en el seno de la misma comunidad.

c) Cuando un tratamiento diagnóstico o terapéutico no sea fácilmente asequible a todos los miembros de la comunidad, y cuando sea por consiguiente materialmente necesario un «screening» previo, es decir, una valoración comparativa entre la escasez de recursos diagnósticos y terapéuticos por un lado y la urgencia de las necesidades individuales por el otro. Esta situación tiene relevancia directa para nuestro tema y siempre ha de ser tomada en cuenta.

Creemos que ningún médico negará el estatuto de ser humano al feto, por lo menos desde que se puede hablar de una individualidad biológicamente humana. No entro aquí en valorar el estatuto del embrión, porque el diagnóstico y la terapia prenatal tienen lugar siempre sobre un ser biológicamente humano definitivamente individualizado. Esta consideración conlleva graves consecuencias tanto para el diagnóstico como para la terapéutica prenatal.

RIESGO Y FINALIDAD DEL DIAGNÓSTICO

A nivel diagnóstico se plantean dos grandes problemas. El primero es el del *riesgo inherente* al medio diagnóstico: este riesgo ha de valorarse siempre en función del interés exclusivo del feto. Los diagnósticos prenatales arriesgados pueden ser de gran interés para el progreso de la ciencia médica y en consecuencia para la comunidad, pero cuando pueden resultar contrarios a los intereses del feto en concreto, la realización de tales diagnósticos no es aceptable: el feto se encuentra como sujeto de experimentación no-terapéutica y falta del todo el requisito indispensable del consentimiento libre e informado. No es válido el consentimiento de los padres (o de otra persona vicaria): la libre disponibilidad de uno mismo para el bien de la comunidad no es presumible, ni delegable en ningún caso. Fuera de este caso, el problema del riesgo diagnóstico debe resolverse en principio por la pareja progeneradora, que debe ser cabalmente informada sobre los riesgos tanto del diagnóstico como de la falta de diagnóstico.

El segundo gran problema a nivel diagnóstico lo constituye la finalidad del mismo. Es quizás el más importante aspecto ético del diagnóstico prenatal. La petición de la pareja, o la propuesta del mismo médico, de un diagnóstico prenatal puede tener, de hecho, dos finalidades diversas y opuestas. Se puede desear (o proponer) el diagnóstico con la intención de proceder al aborto en el caso de resultado positivo (es decir, feto patológico en algún grado); o bien, de proceder,

* *Rassegna di Teologia* 1986; 27: 431-5.

en el mismo supuesto a las terapias fetales posibles o, si éstas no existen, de preparar lo que sea necesario para la mejor supervivencia y tutela del neonato patológico. Consideramos que la demanda de diagnóstico prenatal es inmoral y no debe ser atendida, cuando sea solicitada con finalidad claramente abortiva para el caso de diagnóstico prenatal positivo. Un diagnóstico semejante con tal intención es aún menos aceptable que se proponga al médico, para quien el feto es un paciente a pleno título. Las consecuencias para la pareja y para la sociedad no legitiman la supresión de un miembro de la misma sociedad; más bien se legitima y se impone un esfuerzo de la comunidad para sostener a la pareja y al hijo. Un esfuerzo, que si se programa a tiempo, puede aliviar mucho la carga de la familia y de la sociedad. Puede darse una situación intermedia. La pareja puede reservarse la opción de abortar sólo en caso de que el diagnóstico manifieste una malformación particularmente grave. En este caso, no creemos que el médico pueda ni deba rechazar el diagnóstico: la decisión de un eventual aborto no se toma desde el principio, y es una decisión posterior de la pareja, de la cual el médico no puede sentirse responsable. El médico deberá indicar, en caso de confirmación de anomalía, todas las posibilidades terapéuticas prenatales y postnatales, con honradez y objetividad.

Cuando el diagnóstico prenatal se realiza en interés exclusivo del feto —tanto por la intención de la pareja como la del médico— resulta una cosa buena y positiva y entra dentro del conjunto de progresos médicos actuales de los que los investigadores pueden sentirse moralmente satisfechos.

PROBLEMÁTICA ÉTICA DE LA TERAPIA

El problema ético de la terapia prenatal es mucho más complejo de lo que parece. A primera vista la terapia prenatal no comporta particulares problemas éticos, aparte del riesgo terapéutico, un problema bien conocido y susceptible de ser estudiado sin particular dificultad. Pero creemos que la terapia prenatal presenta además un problema cualitativamente nuevo.

Es una realidad nueva que el feto sea considerado como un «paciente» directo y con pleno título. Esto supone una relación médico-feto con responsabilidad directa del primero respecto del segundo. Pero en esta relación médico-paciente, que no puede desentenderse de las reglas deontológicas convenidas para toda relación médico-paciente, se incorpora un factor que lo complica: la relación gestante-feto. El sufrimiento inherente a la terapia —y tal vez el riesgo terapéutico— deberá ser soportado por la madre. Ante un neonato puede en casos particulares prevalecer —moral y jurídicamente— la decisión del médico de intervenir sobre la de los padres de no intervenir (el supuesto contrario es muy discutible: piénsese en el caso de la espina bífida). Pero ante el feto y la gestante, que deberá soportar todas las consecuencias negativas (dolor, incomodidad, riesgo) de una intervención invasiva sobre el feto, ¿puede la decisión del médico prevalecer sobre la de la madre? Por otra parte, en la actualidad la terapia prenatal no asegura con certeza la curación del feto, si no es en pocos casos: por lo general brinda escasa probabilidad de tener un feto normal, y con más frecuencia de reducir las malformaciones sin poder eliminarlas. La licitud de la negativa de intervenir por parte del médico se discutirá en la sección siguiente. Discutamos ahora en su lugar el rechazo de la madre a la proposición terapéutica del médico.

El rechazo puede tener tres motivos, e incluso muchos más, pero reconducibles a éstos. 1) El rechazo de un hijo que no sea perfecto y sustancialmente sano con el consiguiente aborto; 2) el rechazo de una terapia que no ofrece garantías y que presenta riesgos para el feto, con la consiguiente aceptación de un hijo de todos modos malformado; 3) el rechazo de la molestia y de los sufrimientos de la terapia, que puede llevar sea al aborto sea a la aceptación del hijo tal como es. Debe notarse que en los dos primeros motivos puede (o debe) intervenir también el padre; el tercer motivo está estrictamente vinculado solamente al bienestar físico de la madre, y por consiguiente el padre no puede sentirse involucrado, si no es como consejero.

El primer motivo procede de una disposición doble: en el ánimo de la madre (pareja) tiene fuerza la pura alternativa entre el hijo sano y el aborto. Esta pura alternativa puede ser vencida por una infor-

mación seria: en el caso en que la terapia presente real probabilidad de éxito, el médico deberá insistir. Algún moralista puede pensar que, en la hipótesis indicada, el médico tiene el deber de instaurar la terapia incluso contra el parecer de la madre (pareja). En abstracto, y con una posibilidad notable de una terapia lograda, esto podría admitirse como hipótesis: pero es pura abstracción, porque el médico, para curar el feto, debe actuar necesariamente sobre el cuerpo de la madre, y no puede hacerlo sin una coacción física difícilmente capaz de ser considerada lícita sea en el plano moral sea en el legislativo. Esta observación vale en general para todos los casos de un rechazo materno. De todos modos en este primer caso el médico tiene el deber de procurar convencer a la madre (pareja), cuando la terapia tiene buena perspectiva de éxito.

El segundo motivo procede siempre de una actitud moralmente positiva de preocupación exclusiva por el que está para nacer y quiere evitarle riesgos de la intervención o ulteriores sufrimientos. La madre (la pareja) está dispuesta a aceptar el hijo malformado y a hacer para ello todo sacrificio. No creemos que tenga el médico otro deber aparte de insistir en la información debida sobre las posibilidades y los riesgos.

El tercer motivo es el más difícil, porque se presenta como cualitativamente nuevo. La terapia se dirige exclusivamente al feto, que se convierte así en «paciente» con pleno título; pero la misma terapia no puede efectuarse si no es con tratamientos que involucran el cuerpo de la madre. En los casos normales —para intervenciones sobre el neonato— la madre (la pareja) puede rechazar una intervención ejerciendo como fiduciaria del neonato; a este rechazo el médico puede a veces oponerse recurriendo al magistrado. En cambio, en este caso la madre puede oponerse también por otro motivo: puede reivindicar el derecho a la propia integridad física, independientemente de su papel como representante de los intereses del feto. La elección moral de la madre, en el caso de rechazar la terapia prenatal, podrá ser criticada, pero no pensamos que pueda ser en ningún caso desatendida. Y no creemos por consiguiente que pueda proponerse la cuestión establecida por el *Journal of American Medical Association*: ¿No sería contradictorio para el médico aceptar la decisión de interrumpir el embarazo cuando, considerando al feto como paciente, ha contraído con él una obligación de asistencia y cura a la cual no puede sustraerse por ningún motivo? Nosotros pensamos que el médico en ese caso no «acepta» la interrupción del embarazo, si no que no se halla en condiciones —ni física, ni moral, ni jurídicamente— de cumplir su obligación, si no es violando el derecho de la madre a la inviolabilidad de la propia integridad física. Y la inviolabilidad física es un derecho fundamental de la persona. La constitución de la República Italiana dice en el artículo 32, párrafo 2: «Nadie puede ser obligado a un determinado tratamiento sanitario si no es por disposición de la ley. La ley no puede en ningún caso violar los límites impuestos por el respeto a la persona humana». Nos hallamos ante un caso moral y jurídico del todo nuevo en la historia de la medicina moderna: en el estado actual de nuestra reflexión ética no vemos otra solución.

EL PROBLEMA SOCIAL DE LOS MEDIOS LIMITADOS

Una alusión al problema social del diagnóstico y terapia prenatal. Se trata de un campo experimental, con utensilios y posibilidades muy limitadas: por consiguiente es muy limitado el número de casos que pueden ser atendidos. Creemos que los recursos disponibles han de ser aplicados atendiendo a criterios rigurosos de gravedad y de posibilidad de éxito; nunca atendiendo a criterios económicos. No es posible establecer a priori tales criterios: todo instituto tendrá que establecerlos habida cuenta tanto del tipo de experimentación que está llevando a cabo y del cual es capaz, como de la cantidad de los recursos disponibles. Es éste el caso en el cual podrá presentarse al médico (al director del instituto) el deber de rechazar la terapia, y a veces incluso el diagnóstico, aun cuando la petición de diagnóstico sea razonable y la terapia tenga buenas posibilidades de éxito. Sería de desear que tal *screening*, del todo necesario, se hallase establecido en los criterios, y fuese controlado en su aplicación por parte de alguna instancia representativa social no exclusivamente médica.

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

ASPECTOS ÉTICOS, PSICOLÓGICOS Y ASISTENCIALES

Comité de Ética

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona
(Documento 4)

Una buena parte de los problemas que plantea el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos está condicionada por las grandes posibilidades diagnósticas y pronósticas y los menguados recursos terapéuticos.

PRE-REQUISITOS ÉTICOS

1. Los programas del diagnóstico prenatal han de orientarse a gestantes cuyo riesgo, sólidamente, se presume.
2. Los equipos han de ser competentes y los laboratorios de alta calidad. Se han de hacer controles de calidad y los tests estandarizados. Existen normativas suficientemente específicas para evaluar la calidad y capacitación del personal y de las técnicas.
3. Se han de evitar, perfeccionando la técnica al máximo posible, los falsos positivos y falsos negativos que en este tipo de pruebas tienen especial gravedad (muchas veces no es posible una nueva determinación).

PRESUPUESTOS DEONTOLÓGICOS

1. Es necesario distinguir entre un diagnóstico positivo de un defecto congénito y la acción subsiguiente. La decisión viene orientada por los valores éticos de las personas afectadas.
2. No puede negarse el diagnóstico prenatal a una mujer con riesgo, que desea la técnica, pero que ha decidido, en todo caso, continuar la gestación.
3. La decisión de interrumpir o no la gestación corresponde a los padres (generalmente) debidamente informados. La información ha de evitar tanto como sea posible cualquier tipo de presión, abierta o sutil, a los interesados.
4. Las intervenciones intra-útero necesitan una correcta indicación y han de tener como finalidad el bien del feto.
5. En estas intervenciones tienen especial importancia la ponderación de los medios utilizados y los resultados terapéuticos previsibles. Los medios han de ser proporcionados evitando el encarnizamiento terapéutico.
6. Los programas de «screening» genético no pueden ser coercitivos.
7. Estos programas requieren particular justificación cuando se dirigen a miembros de un determinado grupo racial, religioso o étnico que presenta un mayor riesgo. Los derechos individuales han de ser protegidos, evitándose toda discriminación.
8. Necesidad de urgir el secreto médico. Especial atención a ficheros informatizados para evitar la intromisión de terceros (responsables de dar empleo, compañías de seguros, etc.) que pudieran perjudicar a corto o largo plazo al paciente.

POSICIÓN DE LA IGLESIA

La Instrucción «Donum Vitae» acepta con claridad el diagnóstico prenatal que «puede dar a conocer las condiciones del embrión o del feto cuando todavía está en el seno materno; y permite o con-

siente prever, más precozmente y con mayor eficacia, algunas intervenciones terapéuticas, médicas o quirúrgicas. 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... Será responsable de cooperación ilícita el especialista que, al hacer el diagnóstico o al comunicar sus resultados, contribuyese voluntariamente a establecer o a favorecer la concatenación entre diagnóstico prenatal y aborto... Son lícitas las intervenciones sobre el embrión humano siempre que respeten la vida y la integridad del embrión, que no lo expongan a riesgos desproporcionados, que tengan como fin su curación, la mejora de sus condiciones de salud o su supervivencia individual».

En resumen, el diagnóstico prenatal que tiene por objetivo proporcionar precisiones sobre el estado de salud del embrión o del feto que va a nacer tiene que distinguirse del que establece la *concatenación directa entre diagnóstico prenatal y aborto selectivo*.

Difícilmente podrá el médico católico acogerse al concepto de colaboración material (contrapuesta a la formal) si ayuda a la realización del aborto selectivo. En los casos en que la persona ha tomado la decisión firme de abortar, podrá remitirla a un centro donde no tengan esa objeción de conciencia, con el fin de impedir mayores males.

ARGUMENTOS ADUCIDOS A FAVOR DEL ABORTO SELECTIVO POST-DIAGNÓSTICO DE UN DEFECTO CONGÉNITO

Dejando aparte los argumentos de tipo eugenésico periclitados (intento de eliminar todos los genes deletéreos), los argumentos que con frecuencia se esgrimen a favor del aborto selectivo, de causa genética, a petición, corresponden a estos dos capítulos:

1. Cargas económicas y sociales.
2. Cargas familiares.

El primero de estos argumentos no parece sostenible, salvo si se da estricto valor económico a la vida humana y a los valores sociales. Incluso en este caso falta probar que la sociedad conquiste los beneficios que esperaría alcanzar con la eliminación de fetos con defectos congénitos.

El segundo de estos argumentos no puede ser minimizado. Para muchas familias y en parte, por falta de solidaridad en nuestra sociedad, el nacimiento de un niño malformado o con una grave deficiencia genética puede representar una cruz superior a sus fuerzas, sobre todo si tienen ya experiencia similar anterior. Ninguna decisión puede imponerse desde fuera y la decisión última (abortar o acoger una vida humanamente pobre) pertenece a la conciencia personal y siempre ha de tutelarse o respetarse la libertad de conciencia de todos los implicados en la decisión.

Dos problemas parecen particularmente graves en el aborto selectivo post-diagnóstico de un defecto congénito:

1. Dar aliento al ambiente social de rechazo al deficiente o al subnormal con todo lo que ello implica, sobre todo desde el punto de vista psicológico, para los que nacerán y aquellos que ya han nacido.

2. La banalización del aborto, especialmente cuando el concepto de defecto grave es sustituido por una percepción arbitraria o muy subjetiva del concepto «riesgo». No es lo mismo que una pareja se vea incapaz de hacer frente a los problemas de un niño con una malformación conocida que el capricho de elección del sexo del que va a nacer. Hay que distinguir los conflictos de valores de los simples deseos o preferencias.

DECISIÓN DEL HOSPITAL

Implantar una Unidad de diagnóstico prenatal bien dotada, con personal competente y con garantías de elevada calidad.

Para prestar este servicio en la línea que la Iglesia desea, es absolutamente imprescindible ofrecer junto a una buena información genética, un buen apoyo psicológico a la mujer o a la pareja para que puedan tomar las decisiones que crean proceden del fondo de su conciencia y que sean lo más libres posible.

Es imprescindible informar de manera adecuada y organizar la

APOYO PSICOLÓGICO EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

La necesidad de apoyo psicológico se basa en que:

- La información técnica recibida en el diagnóstico prenatal no es fácil de entender cuando se está bajo los efectos de la ansiedad provocada por la preocupación del estado de salud del feto.
- La confirmación de una enfermedad congénita comporta respuestas emocionales múltiples y diversas en cada miembro de la pareja afectada.
- Las decisiones que se toman después de la detección de anomalías fetales requieren una estrecha cooperación a nivel de pareja.

El apoyo psicológico tiene como objetivo que la pareja pueda:

- Elaborar la información recibida.
- Tomar una decisión responsable y lo más libre posible dentro de su escala de valores.
- Hacer el duelo de la «normalidad» deseada y no obtenida en la gestación.

El apoyo psicológico está especialmente indicado:

- Cuando la ansiedad de uno o de los dos miembros de la pareja hace prever decisiones precipitadas.
- Cuando la información ha provocado una situación traumática que afecta a los individuos o a la relación de pareja.
- Cuando hay fragilidad emocional, bajo nivel de comprensión o inestabilidad familiar previa.

El apoyo psicológico podemos recomendarlo, nunca imponerlo.

colaboración entre el Servicio de Genética y el de Psicología para que el recurso al apoyo psicológico sea efectivamente utilizado.

Asimismo, ha de quedar claro a las pacientes la posibilidad de recibir la ayuda desde la dimensión ética o de pastoral sanitaria.

Es imprescindible también valorar la importancia de la colaboración eficaz del Servicio de Trabajo Social. El recurso a la asistente social de nuestro Hospital ha de quedar claramente definido en el protocolo asistencial.

Incluso en los casos más graves, dada la confesionalidad de nuestro Hospital, no se realizará el aborto selectivo ni cualquier otro tipo de aborto y el Hospital ha de tratar de movilizar todas las ayudas posibles y eficaces para que ninguna decisión de abortar sea consecuencia de la falta de solidaridad o de ayudas por parte del mismo.

En ningún momento podemos olvidar que la actitud cristiana en defensa de los más débiles, que obliga a una amorosa acogida y decidida protección, incluye la obligatoriedad de llevar a término la gestación de un feto gravemente malformado, aun con riesgo elevado de muerte intraútero o poco después del parto.

SERVICIOS Y AYUDAS SOCIALES

El equipo de asistentes sociales del Hospital está preparado para dar información complementaria a los pacientes en su vertiente social. Así, en el momento del diagnóstico ofrece a los padres información sobre los recursos disponibles en la sociedad para hacer frente a una determinada anomalía. Durante el ingreso en el hospital ayuda a la formación del vínculo padres-recién nacido y prepara el alta de manera que los padres se sientan seguros de poder atender, una vez en casa, las necesidades especiales de su hijo.

En el post-parto inmediato: programa y seguimiento, tanto a nivel médico como social, en contacto con los servicios de atención a la infancia de la zona, y también con asociaciones especializadas, centros de estimulación precoz, ayudas oficiales y bibliografía.

EQUIPO DE VOLUNTARIOS

Un equipo de voluntarios colabora en la mejora de la asistencia y calidad de vida de los niños y de sus familiares, que reciben atención asistencial en el Hospital. Su campo de acción es social y complementario de los servicios de asistencia sanitaria, como por ejemplo acompañar a los niños enfermos, sustituir esporádicamente a la familia, ambientación recreativa, biblioteca...

CONSULTA ÉTICA Y RELIGIOSA

Para los casos más difíciles el hospital cuenta con los servicios de especialistas en bioética y con el apoyo de un comité de ética que viene funcionando desde hace casi 15 años.

En el hospital también hay un servicio de pastoral para las atenciones a los pacientes y familiares. Este servicio de pastoral cuida de las necesidades espirituales de los pacientes, actuando con el máximo respeto a sus convicciones y creencias y les ayuda a descubrir, desde la enfermedad, el sentido de su nueva vida. También se preocupa de los familiares para que puedan colaborar positivamente con los enfermos. El hospital considera que esta asistencia religiosa forma parte de la terapéutica integral al paciente.

A quienes profesan una creencia religiosa distinta de la católica, que da su identidad al hospital, se les facilita su propia asistencia religiosa.

DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ABORTO SELECTIVO. REFLEXIÓN ÉTICA*

Patrick Verspieren

Hace unos treinta años que se asiste, en la mayor parte de las sociedades occidentales, a un verdadero cambio de comportamiento en aquello que concierne a la procreación. Hoy, encontrar una familia numerosa es más bien raro. La mayoría de los matrimonios se contentan con el nacimiento de uno o dos hijos. Se conocen ya las consecuencias demográficas de esta evolución. Se comprende también que las expectativas de los padres sobre su descendencia han aumentado, y que se han intensificado las preocupaciones relativas al porvenir de cada uno de sus hijos, de su educación y de su salud.

En este contexto psicosocial han aparecido y se han desarrollado, en la década de los 70, las técnicas médicas para el diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas¹. Estas técnicas nos permiten descubrir, en el curso del embarazo, un cierto número de anomalías o de malformaciones. Y cuando el diagnóstico se revela *positivo* se sigue, de hecho muy a menudo, la decisión de interrumpir el embarazo. Un fenómeno social tal merece, sin duda alguna, una reflexión profunda.

LA IGLESIA, TESTIGO DE LA DIGNIDAD DE TODA PERSONA HUMANA

Las instituciones médicas que ponen en práctica estas técnicas de diagnóstico de malformaciones congénitas lo hacen, no se puede ignorar, con fines *eugenésicos*. Para muchas de ellas se trata de determinar «la calidad del niño que va a nacer» y de hacer abortar los embriones o fetos que tienen un riesgo importante de estar afectados de malformaciones graves. Puede uno preguntarse *hasta dónde se llegará en esta línea*. El desarrollo de la genética permitiría ciertamente, en un futuro próximo, predecir no solamente las malformaciones que afectan al recién nacido ya desde el nacimiento, sino también las enfermedades o degeneraciones que se manifestarán a una edad mucho más avanzada: la Corea de Huntington², por ejemplo, que aparece a partir de los cuarenta años y que conduce a una muerte precoz, precedida de una fase de demencia; quizá se pueda predecir también la enfermedad de Alzheimer, que se manifiesta por una demencia pre-senil o senil alrededor de los 55 años o bien más tarde. Algunos incluso preconizan el desarrollo de una *medicina predictiva*, que permitiría calcular, desde la vida intrauterina, el mayor o menor riesgo que tiene una persona de ser diabética, o de padecer un cáncer...

Hemos hecho referencia al término *eugenismo*. A este término se le da hoy un sentido netamente peyorativo. Tal vez demasiado rápi-

damente, el Papa Pío XII, en todo caso, reconocía la legitimidad moral de ciertas preocupaciones *eugenésicas*³, y está fuera de duda que si se pudiera por medios psicológicos y éticamente aceptables prevenir las enfermedades o malformaciones congénitas habría que ponerse a ello. Pero las actitudes eugenésicas actuales tienen esto de controvertible, que *reducen* el malformado a su malformación, no viendo en él más que el coste que representa para la sociedad, la *amenaza* que pudiera suponer sobre el porvenir de la humanidad a causa de la propagación de sus genes, o el sufrimiento que suscita en sus próximos o allegados⁴. Se llega incluso a negar todo valor a esa vida, calificándola de *wrongful life*⁵. Se legitima así el aborto *selectivo*⁶ sistemático, y se intenta incluso considerar como éticamente discutible la sola voluntad de dejar evolucionar el embarazo tras un diagnóstico *positivo*.

Es importante determinar la dimensión social de tales afirmaciones y la significación de las acciones que éstas justifican. Por ejemplo, la instauración de un examen sistemático a todas las mujeres embarazadas, de cierta edad (35, 37, 38 años...), si además se acompaña de presiones a favor del aborto para todos aquellos fetos en los que se descubriera una trisomía 21, representaría el hecho de presentar el nacimiento de un niño mongólico como *una calamidad de la que hay que protegerse*. Se niega así todo valor a la vida de los mongólicos. Ahora bien, éstos serán relativamente numerosos. De esta manera se constituye un grupo social cuya existencia se declara indebida. Un tal eugenismo representa una forma indiscutible de discriminación; se refuerzan las reacciones de miedo y rechazo hacia aquellos que están afectados de esta malformación, con todas las consecuencias que ello representa para estos sujetos, al tener que soportar no solamente la prueba de la malformación, sino también el peso de la consideración social sobre ellos. Todas estas consideraciones se aplican también a niños y adultos afectados de mucoviscidosis, miopatía de Duchenne, hemofilia, espina bífida...

A un concepto tan negativo (...y desesperado) sobre los seres afectados de malformaciones congénitas, la Iglesia católica opone firmemente su afirmación de la dignidad de todo ser humano, cualesquiera que sean las anomalías que padezca, las disminuciones que limiten su autonomía, la marginación social a la que se vea reducido. En un individuo malformado y por ello enfermo, disminuido, o retrasado mental, no tenemos por qué ver una carga indebida para la sociedad, sino un miembro de la comunidad humana, un ser que sufre y que, más que cualquier otro, necesita nuestro apoyo y nuestros signos de respeto que le ayuden a creer en su valor de persona humana. Una afirmación tal es ciertamente indisoluble del corazón mismo de la revelación evangélica.

3. Pío XII. Allocución al VII Congreso de la Sociedad Internacional de Transfusión sanguínea, 5 septiembre 1958. Reproducida en: *Biologie, Médecine et Ethique*, Le Centurion, 1987, p. 52.

4. Tales son los argumentos más frecuentemente utilizados por aquellos que recomiendan el aborto sistemático de fetos malformados. Cf. JOHN FLETCHER: «Prenatal Diagnosis; Ethical Issues», en W. T. REICH: *Encyclopedia of Bioethics*, Macmillan, New York & London, 1978.

5. Esta expresión se emplea sobre todo en Estados Unidos.

6. La expresión más corrientemente empleada, en Francia al menos, es: «aborto terapéutico». Expresión controvertida, puesto que puede significar una legitimación del aborto. El término de «selectivo» evoca la *elección* de dejar continuar o no el embarazo, en razón a *critérios* médicos.

* ABEL F., BONÉ E., HARVEY J. C. (eds.)-FIUC. *La vida humana. Origen y Desarrollo: Reflexiones bioéticas de científicos y moralistas*. Madrid: Univ. Pontificia de Comillas; Barcelona: Inst. Borja de Bioética, 1989, pp. 171-88.

1. J. W. SEEDS, y R. C. CEFALO: «Diagnóstico prenatal: consideraciones clínicas», pp. 99-105, y E. BONÉ: «Una sociedad cada vez más intolerante a la minusvalía», pp. 199-210.

2. Para el significado de los términos biológicos o médicos, el lector puede referirse a las dos comunicaciones citadas en la nota precedente.

Las cuestiones planteadas actualmente por el desarrollo del diagnóstico prenatal no son marginales, ni de importancia secundaria; nuestra manera de responder a ellas revela, por el contrario, nuestra concepción de la enfermedad, de la malformación y en última instancia del hombre mismo. Y las interdicciones formuladas por la Iglesia, ante el hecho del aborto «selectivo», no son afirmaciones menores de la moral cristiana. Así como la aceptación tácita actual de la eutanasia proviene de la negociación del valor del último período de la vida y refuerza esta desvalorización, así las prácticas eugenésicas que progresan hoy día tienen como origen y como efecto el miedo y el rechazo a las personas disminuidas y malformadas. A ello hay que oponer una firme resistencia, de palabra, sí, pero sobre todo en obras.

Los cristianos, católicos o no, han trabajado mucho por el desarrollo de los cuidados paliativos y en las prácticas de *acompañamiento*, contribuyendo así a modificar una visión predispuesta sobre la fase última de la existencia; han colaborado también a crear estructuras de acogida y de apoyo para los disminuidos, los mongólicos en particular, y sus familias. Esta obra merece, con toda evidencia, ser continuada; incluso podemos decir que reviste, en nuestros días, un carácter de urgencia prioritaria.

DEONTOLOGÍA DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Acabamos de enunciar los principios generales y los valores esenciales (principalmente la dignidad de todo ser humano, por malformado que sea). ¿Qué conclusión podemos sacar? ¿Podemos decir que el diagnóstico prenatal, que conduce a las decisiones de aborto y a actitudes eugenistas, es inmoral? Pasar directamente del enunciado de unos principios a unas normas éticas concretas puede considerarse, frecuentemente, controvertido: se corre el riesgo de proceder a generalizaciones abusivas y a confundir los peligros de una práctica con su moralidad. Un análisis más preciso de la realidad se impone.

De hecho, el diagnóstico prenatal de las malformaciones es, en muchos casos, inseparable de la vigilancia médica del embarazo (esto es cierto sobre todo para la práctica que más se utiliza en nuestros días, la ecografía⁷). Esta vigilancia es indispensable, según aseguran muchos médicos; permite determinar las condiciones más adecuadas para el parto. Aquello que algunas veces conduce al aborto es utilizado mucho más frecuentemente para proteger la salud de la madre y del hijo.

Otros métodos (la amniocentesis, por ejemplo) sólo tienen por fin obtener un diagnóstico que, sean cuales sean los resultados, no será seguido, la mayoría de las veces, de tratamiento alguno⁸. La decisión recaerá únicamente sobre la continuación o la interrupción del embarazo. Paradójicamente, el diagnóstico prenatal evita bastantes abortos. Los resultados se manifiestan *negativos* en un promedio del 95 % de casos. La existencia de estos diagnósticos tranquiliza a un gran número de mujeres embarazadas y les permite resistir a las presiones ejercidas por el entorno, sobre todo en aquellas a las que se considera «haber sobrepasado la edad de la maternidad» (por el riesgo que supone la edad de la madre de tener un niño mongólico).

El diagnóstico prenatal se puede practicar con el objetivo de salvaguardar la vida fetal⁹, o, al contrario, de manera verdaderamente *eugenista*. Es ésta, como muchas otras situaciones humanas, una situación profundamente ambigua.

La reflexión, a la que aludíamos en la primera parte, muestra la urgencia de una lucha contra el desarrollo de una eugenesia social. Se trataría principalmente de rechazar que la sociedad considerada en su totalidad o las instituciones biomédicas se arrogaran el derecho de establecer como objetivo el aborto selectivo de los fetos afect-

ados de una malformación. Esto implica que la *libertad de conciencia* de las parejas sea respetada y que la decisión de continuar el embarazo en caso de malformación grave sea no solamente aceptada, sino incluso sostenida por los profesionales de la salud. Esto es, sin duda, lo más que se puede obtener hoy día sobre las normas profesionales, la *deontología* por la que se rige el ejercicio de la ginecología, la obstetricia y la genética. Esto lleva consigo implicaciones muy concretas. Se pueden deducir reglas relativamente precisas en cuanto a las *condiciones de admisión* en los centros especializados y la manera de dar a las parejas la *información* sobre los métodos, los objetivos buscados y los resultados de la visita médica. Grupos de moralistas y de genetistas se han comprometido a esta tarea y han llegado a elaborar una lista de consejos o recomendaciones de acuerdo con la filosofía de lo que se acaba de decir¹⁰.

Estas recomendaciones, incluso en las instituciones donde se emplean rigurosamente (y que son verdaderamente pocas en algunos países), no evitan a los médicos de encontrarse en ocasiones frente a problemas morales verdaderamente dolorosos. La libertad de conciencia de las parejas debe ser respetada e incluso promovida, decíamos antes. Pero ¿qué se puede hacer ante la constatación de una malformación fetal? Esto produce a los padres, generalmente, un choque en extremo doloroso y una paralización de su capacidad de juzgar. Todo el porvenir soñado para el hijo se desmorona brutalmente, al mismo tiempo que ellos, tanto el hombre como la mujer, toman conciencia de que ellos mismos llevan la marca en sus cuerpos y son susceptibles de transmitir una tara grave a su descendencia. Algunos pueden incluso sentirse malditos, marcados de una tara indeleznable, de la cual no pueden hacer escapar a sus hijos. Al mismo tiempo, se encuentran ante la necesidad de tener que tomar una decisión rápidamente, sin tener tiempo para ir renunciando progresivamente a las esperanzas o expectativas que se habían hecho sobre su futuro hijo y poder encontrar una cierta serenidad y libertad. ¿Cómo *respetar las conciencias* en estas condiciones? ¿Comunicando los resultados y esperando la decisión de los padres, algunos días más tarde? La mayor parte de los médicos no creen que puedan abandonar en estos momentos a las parejas a su soledad y a las angustias del tener que elegir entre el aborto del hijo que esperaban y que ya habían comenzado a amar o la aceptación de una vida que será para ellos una fuente de sufrimiento. Muchos son los médicos que intentan evitar a los padres esta angustia.

Convocan a la mujer lo más rápidamente posible para proceder al aborto..., dejándola enseguida sola frente al sufrimiento de la pérdida de su hijo y de los sentimientos de culpabilidad que puedan invadirla. Otros médicos, al contrario, tienden a respetar hasta el final el espíritu de las recomendaciones evocadas en los párrafos anteriores: no se atribuyen ningún derecho a decidir un aborto: intentan ayudar a la pareja a recuperar el grado máximo de libertad al que pueden llegar, y les acompañan en su decisión: se comprometen así, de hecho, en una cierta cooperación a la decisión tomada por los padres; y ésta, en algunos casos, será la interrupción del embarazo. Todo esto no ocurre sin plantear a estos médicos graves problemas de conciencia. Insistiremos sobre ello más adelante.

Estas reflexiones no agotan, evidentemente, los problemas que plantea la elaboración de una deontología del diagnóstico prenatal¹¹. Hemos querido señalar, principalmente, la necesidad de elaborar unas normas profesionales socialmente reconocidas, sin omitir la dificultad de aplicación de estas reglas.

10. Cf. las «Hastings Center Recommendations», *New England Journal of Medicine*, 300, n.º 4, 25 enero 1979, pp. 168-172, traducción francesa, en: *Le diagnostic prénatal* «Cahier de Bioéthique», n.º 2, Presses de l'Université Laval, Québec, 1980; y las «Recommandations de l'Hôpital des Enfants Malades», *Archives françaises de pédiatrie*, n.º 41, 1984, aparecidos en *Projet*, n.º 195, 1985, pp. 73-76.

11. Se podría decir mucho sobre la relación entre el *respeto de las conciencias* y la *responsabilidad médica*. La mayor parte de las legislaciones no toleran el aborto pasada una cierta fase del embarazo a no ser por razones terapéuticas graves referentes a la madre, o por un riesgo de malformación severa e incurable. Estas legislaciones son discutidas por muchos católicos, pero permiten a los médicos rechazar las demandas de interrupción de embarazo por *malformaciones menores o curables*. Los médicos no quedan por tanto libres de toda responsabilidad, ya que se les atribuye un cierto papel en la protección de la vida fetal.

7. El artículo precedente de J. W. SEEDS y R. C. CEFALO trata del recurso a la ecografía sobre la base de consideraciones clínicas previas. Pero la pauta en Francia corrientemente es a la inversa: se practican sistemáticamente al menos dos ecografías a toda mujer embarazada.

8. Al menos por el momento. No se conoce la terapéutica para la mayor parte de las enfermedades cromosómicas; aparte de alguna excepción como la fenilcetonuria.

9. Según el término empleado por *Donum Vitae*, I, 2. *Biologie, Médecine et Ethique*, op. cit., p. 459.

EL ABORTO SELECTIVO

Si el diagnóstico prenatal crea de esta manera tan difíciles problemas de conciencia es porque, como hemos visto, la mayoría de las anomalías cromosómicas o genéticas son actualmente incurables y porque los padres, en caso de constatación de una malformación grave, piden frecuentemente la interrupción del embarazo, la cual, en tales casos, es tolerada por casi todas las legislaciones occidentales.

Los moralistas católicos llamados a reflexionar sobre este tema se encuentran en primer lugar con la tradición cristiana y la enseñanza del Magisterio: «No matarás por aborto el fruto del seno y no harás perecer al niño ya nacido»¹².

«A lo largo de la historia los padres de la Iglesia, sus pastores, sus doctores, han enseñado la misma doctrina, sin que las diversas opiniones sobre el momento de la infusión del alma espiritual les haya planteado duda alguna sobre la legitimidad del aborto»¹³. Se trata allí, sin ninguna duda posible, de una enseñanza *constante*, recordada con *insistencia* más o menos marcada, según las necesidades de las diferentes épocas.

¿Son aplicables tales afirmaciones a los casos aquí estudiados? Algunos católicos dudan de ello, incluso si aceptan en sus grandes líneas la enseñanza del Magisterio. Y hacer excepciones a la norma general por el solo hecho de la existencia de anomalías graves e incurables equivale a poner en duda el valor de la vida de los malformados y disminuidos. Esto va contra la idea central del cristianismo, como recordábamos más arriba. El Magisterio, ciertamente, no ha tomado posición explícita sobre tal cuestión antes de que se comenzara a practicar el *consejo genético* (que ha precedido a la puesta en marcha de los diagnósticos prenatales). En 1951, Pío XII rechazó la noción de *indicación eugenésica* del aborto directo¹⁴; y esta enseñanza ha sido reafirmada, por ejemplo, por el Episcopado francés¹⁵, los arzobispos de Gran Bretaña¹⁶ y el papa Juan Pablo II¹⁷.

Evidentemente, no basta recordar de esta manera los principios éticos. La Iglesia tiene como misión cara a sus fieles, en primer lugar, incitarles a progresar en su fe y sostenerlos en esa vía. Es muy importante en la vida de fe demostrar la importancia que tiene el cumplimiento de las reglas morales. A propósito del aborto, se pone el acento casi siempre en el reconocimiento de Dios como creador de todo ser humano, lo cual implica el respeto a la vida intrauterina. Hay algo más que decir, teniendo en cuenta la experiencia vivida por las parejas que se encuentran frente a la prueba de la constatación de una malformación. Hoy, en las sociedades occidentales, impregnadas de tendencias eugenistas y con medios disponibles para evitar el nacimiento de ciertos niños malformados, la aceptación ya desde la vida intrauterina, de un niño que se sabe que está afectado de anomalías graves, representa un verdadero acto de fe: y se supera por la confianza de que con la ayuda de la comunidad de creyentes, de la familia, del entorno y de las instituciones sociales se alcanzará la fuerza para acoger esta nueva vida con reconocimiento y para crear las relaciones de cariño que darán sentido a esta existencia marcada por el sufrimiento.

Tal perspectiva pone de relieve la responsabilidad del conjunto de la comunidad cristiana: la aceptación de niños malformados no es solamente un deber para los padres mismos, sino una tarea para todos los creyentes. La iglesia está llamada a no defraudar la confianza que habrán puesto en ella algunos padres, especialmente los más probados; éstos no podrán asumir una prueba a veces extremadamente dura, en medio de una sociedad indiferente y hostil, a menos que puedan encontrar un apoyo eficaz en aquellos que reconocen la digni-

dad del débil, del marginado, del pobre por excelencia, como lo es, en nuestros días, el ser marcado por alguna malformación. Todos aquellos que hablan y enseñan sobre *diagnóstico prenatal* y aborto *selectivo* deben guardarse de ser semejantes a los Escribas y Fariseos: «Lian fardos pesados y los cargan en las espaldas de los demás, mientras ellos no quieren empujarlos ni con un dedo» Mt, 23-4.

LA ANENCEFALIA

De lo que se ha dicho antes, se puede sacar la conclusión de que la interdicción del aborto representa una *norma moral* sobre la cual la Iglesia compromete su autoridad. Esto no quiere decir que no se pueda cuestionar si hay o no manera de precisar esta norma y quizá dar algunos límites a su extensión. En el Decálogo, después del «Tú no tendrás más dios que Yo», la prohibición más fuerte está, sin duda, en el «No matarás» (Éxodo, 20, 2 y 13). Y, sin embargo, ¡cuántas precisiones se han añadido a lo largo de la historia, sin que ni el judaísmo, ni el cristianismo hayan pensado nunca que ello era un acto de infidelidad a la revelación mosaica!

¿Cuál es el valor esencial que protege el «Tú no abortarás»? ¿El respeto a la vida prenatal? ¿Cuál es entonces esta vida? O al menos, ¿cuáles son los criterios que separan la vida de la muerte? Estas cuestiones se nos hubieran escapado hace treinta años. Los debates relativos al *coma sobrepasado* y a la *muerte cerebral* (Brain-death) nos muestran, por el contrario, que hoy no se pueden evitar estas cuestiones.

Un caso que merece especial atención es el de la anencefalia, que consiste en la ausencia en un feto de los dos hemisferios cerebrales. No corresponde exactamente, en el plano médico, a la *muerte cerebral*. El signo inequívoco de ésta, se admite hoy, reside en la constatación de la ausencia de función total y definitivamente del tronco cerebral. Ahora bien, éste está presente en fetos anencefálicos y permite, en algunos casos, una supervivencia de algunos días, fuera del clastro materno. Antropológicamente hablando, las dos situaciones son, sin embargo, exactamente similares: la ausencia de hemisferios cerebrales, en el primer caso, y su afectación definitiva, en el segundo, suprime *para siempre* el soporte indispensable para toda forma de conciencia y de relación con el otro. En el segundo caso se reconoce la muerte de la persona. No hay razón para dejar de afirmar que, en el primer caso, la vida que subsiste no es, propiamente hablando, una vida humana, la vida de un ser humano destinado a llegar a ser (o ya) persona humana.

La anencefalia ha sido objeto de numerosos intercambios en los tres coloquios del Grupo Internacional de Estudios de Bioética de la Federación Internacional de Universidades Católicas (F.I.U.C.), consagrados a los «desórdenes prenatales y problemas de neonatología». Si de estos coloquios no se ha sacado ninguna conclusión definitiva, al menos parece ser que se ha obtenido un consenso sobre este punto. Los lenguajes empleados han sido diferentes, pero la interrupción del embarazo en caso de anencefalia ha parecido a todos los que se han expresado sobre este tema como una situación que escapa a la norma general relativa al aborto.

Toda excepción a la norma general plantea inevitablemente situaciones límite. ¿Se puede asimilar a la anencefalia, la hidranencefalia, donde existen a veces restos de hemisferios cerebrales y ciertos casos extremos de *microcerebros* (distintos de los casos de *microcefalia vera*)¹⁸? Notemos que nuestra perspectiva no consiste en oponer una «mínima calidad de vida» al deber de «respetar la vida», ni tampoco a interrogarse sobre la posibilidad de *humanizar* un ser humano afectado de fuertes minusvalías, problemáticas que se han empleado a veces. La cuestión empleada aquí es otra: «El fruto del seno» ¿es siempre un ser humano? ¿O hay casos en que lo que una mujer ha concebido y lleva en ella misma ha *dejado* de ser humano, en razón de la orientación dada por la embriogénesis o por lesiones que han llegado a ser irreversibles?

El enfoque de estos *casos-límite* merecería un trabajo interdisciplinar profundo de parte de los teólogos, moralistas, filósofos, mé-

18. Cf. en este volumen, Pr. Ph. EVRARD: *Las malformaciones del sistema nervioso central*, pp. 127-152.

12. *Didaché Apostolorum*, V, 2.

13. Congregación para la Doctrina de la Fe, Declaración sobre el aborto provocado, 18 noviembre 1974, II, 7. *Biologie, Médecine et Ethique*, op. cit., p. 121.

14. Pío XII, Alocución al Congreso de la Unión Católica Italiana de Comadronas, 29 octubre 1951. *Biologie, Médecine et Ethique*, p. 19.

15. Comisión Episcopal Francesa de la Familia, Nota doctrinal sobre el aborto, 13 febrero 1971, op. cit., p. 77.

16. Arzobispos de Gran Bretaña, Declaración sobre el aborto, 24 enero 1980, n.º 20, op. cit., pp. 157-158.

17. JUAN PABLO II, Alocución al Congreso Médico Internacional: «Diagnóstico prenatal y tratamiento quirúrgico de las malformaciones congénitas», 4 diciembre 1982, n.º 4, op. cit., p. 167.

dicos y biólogos. Este diálogo, que nosotros sepamos, no se ha entendido todavía. Pero dos observaciones son posibles sobre este tema:

- La problemática propuesta («¿Qué se puede decir que es humano y qué se puede decir que no lo es?») puede suscitar temores. Al entrar en una casuística tal, ¿no se corre el riesgo de debilitar el vigor de la norma *no abortarás*? La respuesta depende, de hecho, de la situación cultural. En la mayor parte de los países occidentales, como la normal en sí es muy a menudo contestada, su delimitación no suprimiría, sin duda, nada de la fuerza que tiene todavía; se puede pensar que incluso, al contrario, ganaría en credibilidad.
- Entrar en esta casuística no permitirá, sin duda, fijar un límite preciso. Los casos evocados forman una continuidad al interior de la cual será ciertamente difícil de fijar un límite de manera incontestable. Por tuciorismo puede que muchos teólogos rechacen la problemática propuesta. Pero ¿cuál es el fruto del tuciorismo en un tal dominio?: ¿un mayor respeto de los Derechos del hombre y del niño?, ¿o una imagen alterada de la Iglesia dando ocasión de ser acusada de pusilanimidad y de desconocimiento del sufrimiento de ciertas mujeres embarazadas?

LAS ENFERMEDADES LETALES INTRAUTERINAS

En los coloquios de la F.I.U.C. refiriéndose a los desórdenes prenatales se ha evocado otra cuestión relativa a una situación muy dolorosa para los padres: ¿Qué decir a propósito de las malformaciones o enfermedades que conducen ineluctablemente a una muerte intrauterina? ¿Tiene uno que atenerse a afirmar que la moral cristiana se opone en esos casos al aborto, incluso si la continuación del embarazo pone en peligro la salud de la madre o su fertilidad posterior, e incluso si la mujer embarazada siente una repugnancia extrema a continuar llevando en su seno aquello que sólo dará a luz bajo la forma de un cadáver?

No se puede en este caso utilizar exactamente la misma problemática que la que se aplica a la anencefalia; el feto no tiene ningún porvenir post-natal; no es el futuro niño lo que nosotros tenemos que respetar en este caso, porque, desgraciadamente no llegará a ese estado de la existencia. Pero no se puede decir que su vida no es ya y desde ese momento humana. No es *viable*; pero está todavía vivo; su existencia es la de un ser humano *condenado* a una muerte extremadamente precoz.

Si no hay razón grave que se oponga a ello, se podrá ciertamente apoyar la decisión de los padres que estimen que, no siendo maestros de la vida y de la muerte, lo más sensato es dejar que los procesos biológicos sigan su curso, sin hacer nada ni por acelerar la expulsión ni por prolongar el embarazo. No hace tanto tiempo, era la única actitud posible; no se podían determinar las enfermedades intrauterinas del feto, solamente su muerte, y en esta circunstancia la evacuación uterina no merecía en manera alguna ser calificada de aborto.

Pero ¿qué hay que hacer si tal comportamiento lleva en sí riesgos para la madre o suscita en ella una fuerte angustia o repugnancia? El hecho de poder de ahora en adelante diagnosticar tales anomalías o enfermedades cambia parcialmente los elementos del problema: se pueden prever ciertas consecuencias graves para la mujer embarazada; y la continuación del embarazo puede parecer absurda y desprovista de sentido a aquella que *sabe* que no podrá recibir en sus brazos un hijo vivo. ¿Qué puede decir el moralista católico en caso de ser consultado?

Que evite el encerrarse en su saber y explicar con insistencia la distinción, ciertamente justificada, entre vida y viabilidad, haciendo del mantenimiento del embarazo una exigencia absoluta antes de haber captado los posibles conflictos de valores. El moralista, también él, debe saber tomar sus responsabilidades y dar prueba de ponderación, de humanidad y de epiqueya¹⁹. Las normas generales son necesarias para preservar a la persona humana de la arbitrariedad y del aislamiento en su egocentrismo: pero los teólogos han reconocido

siempre la posibilidad de circunstancias excepcionales que hacen la norma excesivamente dura y al límite injusta. Se puede pensar razonablemente que esto es así, de cara al aborto, en ciertos casos de enfermedades letales intrauterinas.

Sobre este punto, los moralistas y los teólogos reunidos en los coloquios de la F.I.U.C. se han mostrado prudentes. No han intentado desarrollar las teorías generales ni buscar explícitamente justificaciones al aborto. Pero los que han tomado la palabra de una manera o de otra, no sin haber antes dudado, han asentido a esta afirmación: «En caso de no viabilidad del feto, si la continuación del embarazo entra en conflicto con otros bienes importantes, su interrupción es éticamente aceptable.»

Evidentemente, el hecho de dar cabida a tales excepciones se enfrenta también con el ineluctable problema de los límites. El caso de las enfermedades incompatibles con la supervivencia extrauterina y que conducen inexorablemente a la muerte del recién nacido muy poco tiempo después del nacimiento, ¿es netamente diferente del caso que precede? ¿Y no se coloca uno de esta manera en una pendiente resbaladiza? A pequeños pasos, ¿no se llegará a legitimar excepciones cada vez más amplias? El riesgo es evidente, quizá sería mejor no entrar en precisiones normativas y aceptar como en los otros campos de la moral, la buena fe y entendimiento de las personas que se encuentran frente a estos planteamientos tan dolorosos. Bastaría para ello recordar el papel de la conciencia personal en toda decisión humana.

OTROS CASOS

Los dos grupos de casos que acaban de ser mencionados, anencefalia y enfermedad letal intrauterina, ocuparon un puesto importante en los coloquios de la F.I.U.C. Los médicos, que aceptaron pasar largas horas con los teólogos y los moralistas, expresaron una cierta sorpresa y decepción: los casos precedentes, sin ser excepcionales, permanecen más bien raros; y, sobre todo, desde hace bastante tiempo, la comunidad médica ha llegado a un casi consenso sobre el tema. ¿Qué decir de los otros casos que plantean cuestiones de alguna manera más complejas y difíciles?

Un miembro de estos coloquios hizo notar que la mayor parte de los participantes «daban vueltas alrededor del fuego sin atreverse a meter el dedo»; los médicos no cristianos juzgaron a los moralistas católicos prudentes en exceso en cuanto a la manera que tenían éstos de abordar estas cuestiones candentes. Este clima provenía, sin duda, de una cierta falta de libertad de expresión dentro de la Iglesia para todo aquello que se refiere al aborto, pero también, lo que ocurre frecuentemente en moral, de la dificultad de dar con las cuestiones pertinentes.

La norma moral sobre la que insiste regularmente el Magisterio a propósito del aborto «selectivo» en caso de malformación grave es clara. Todo católico está llamado a reconocer la autoridad con la cual está enseñada (lo que no impide el hecho de estudiar las precisiones y delimitaciones posibles). Pero la mayoría de las personas que por diversas razones están implicadas en una situación donde se presume un aborto *selectivo* experimentan un cierto malestar. Esto quiere decir que están por resolver un cierto número de cuestiones y que es difícil analizar y pronunciarse con claridad y precisión.

He aquí algunos consejos que daban los obispos de los países del norte de Europa, a sus sacerdotes, en 1971:

«Precisamente porque el sacerdote debe preocuparse, entre otras cosas, de proteger la libertad de la mujer contra toda presión indebida, debe guardarse bien de ejercer él mismo una presión en este orden. Es esto lo que haría si insistiera sin precisiones sobre la autoridad de la Iglesia en los principios abstractos de moral, o simplemente haciendo jugar su propio poder de persuasión. La doctrina de la Iglesia católica es bastante clara en materia de aborto. El sacerdote debe velar particularmente por no simplificar abusivamente una situación que, en realidad, lleva consigo numerosos aspectos que merecen ser tomados muy en serio»²⁰.

19. Cf. Dictionnaire de Théologie Catholique, 1913, tomo V, columnas 358-362, artículo «Epikie».

20. Biologie, Médecine et Ethique, op. cit., p. 90.

Ahora bien, parece ser que muchos católicos no están persuadidos de que esta actitud es general en la Iglesia. En todo caso, los médicos que trabajan en el diagnóstico prenatal están sorprendidos de un hecho: la mayoría de las parejas que se encuentran frente a un riesgo de malformación fetal grave no se abren a sacerdotes o a otros consejeros espirituales, como si no creyeran en la posibilidad de un intercambio de opiniones que respete su libertad y les ayude mejor a tomar una decisión. Y esto es particularmente triste. ¿Cuántos matrimonios están así desprovistos de un apoyo espiritual en un momento singularmente dramático de su existencia!

Algún cambio es, pues, deseable. Así lo expresó abiertamente uno de los participantes a los coloquios de la F.I.U.C.:

«Uno tiene el deber de no dejar a estas mujeres solas, de no abandonarlas a sí mismas en estos momentos de tan intensa dificultad. ¿Es cooperar al mal el hecho de no abandonarlas? ¿No tendrían que ser consideradas como personas en un estado de necesidad, que gritan y piden: «Haced algo por mí»? Es ciertamente difícil concebir una pastoral de acompañamiento *antes, durante y después* de una decisión de este tipo. Yo no sé cómo habría que actuar, pero es urgente reflexionar sobre ello y descubrir cuáles serían las actuaciones más justas.»

Se había planteado así una cuestión importante: ¿Qué actitud puede tener el consejero espiritual antes y después de la toma de esta decisión? «En el cumplimiento de nuestros deberes pastorales hizo notar alguien, nosotros estamos en una situación relativamente fácil cuando se nos interroga *después* de que la decisión haya sido tomada y el hecho cumplido; encontramos entonces bellas palabras que decir. Pero no ocurre lo mismo cuando se nos consulta *antes* de que se tome una decisión: entonces sí que estamos en una situación extremadamente difícil y dolorosa.»

Desgraciadamente, los coloquios de la F.I.U.C. no permitieron estudiar de manera suficientemente rigurosa y profunda estas cuestiones pastorales. Nos limitaremos aquí a algunas observaciones.

No se puede entablar un diálogo con una persona que tiene que tomar una decisión difícil, a no ser que se acepte de una parte y de otra que es ella quien debe tomar la responsabilidad de sus actos. «La última decisión de un ser humano que se encuentra en una situación difícil y compleja debe descansar totalmente sobre su *elección personal*, a la luz de su conciencia y solamente después de una reflexión madura. Es ése un derecho imprescriptible del hombre como ser dotado de libertad»²¹. Es importante que esto sea claro, tanto para la persona que consulta como para el que es consultado. El proceso que se sigue para un consejo tiene como finalidad el ayudar al otro a salir de la confusión y, si es posible, del aplastamiento que produce el sufrimiento, de ver mejor los datos a tomar en consideración, de percibir mejor lo que él mismo quiere. Pero sin que, en *última instancia*, sea posible dar un juicio *definitivo* sobre el valor moral de la decisión. Es esto lo que ha recordado netamente el Concilio Vaticano Segundo: «La conciencia es el centro más secreto del hombre, el santuario donde uno está solo con Dios y donde su voz se deja oír»²². El consejero se guardará así no solamente de buscar e imponer su punto de vista, sino también, lo cual equivaldría a lo mismo, a expresar de manera perentoria su aprobación o desaprobación. Por el contrario, hará de manera que su interlocutor comprenda que, cualquiera que sea la decisión tomada, la relación permanecerá posible, a imagen de la acogida que Dios ofrece siempre a todo ser humano, incluso si éste comete en su vida errores y faltas.

¿Qué elementos hay que tener en cuenta para la decisión? El Magisterio católico insiste en que (en la mayoría de los casos, aunque no en todos, como hemos hecho notar más arriba) el aborto consiste en la interrupción de la vida humana, y que el respeto a la vida es uno de los valores más importantes y que, como regla general, debería prevalecer sobre cualquier otro. Tal enseñanza debe ser tomada muy seriamente en consideración.

En las sociedades occidentales modernas la aceptación con conocimiento de causa de un niño con malformaciones graves (exclu-

yendo las malformaciones menores o curables) representa un verdadero acto de fe, ya lo habíamos dicho. Un cierto número de parejas lo perciben así y merecen ser sostenidas en un tal razonamiento, de manera que puedan *resistir a las presiones sociales* que tienden a calificar de absurdo el hecho de traer al mundo un niño malformado, cuando se podría intervenir durante el período fetal para impedir el nacimiento. Se debería, ciertamente, hacer aparecer la solidaridad cristiana para que la familia pueda beneficiarse de ella más adelante. Esta *dimensión eclesial* es una dimensión importante que merece ser valorada, como lo mencionaba una participante a los coloquios de la F.I.U.C., apoyándose en la lectura de la Primera Epístola de Pedro: «El autor de esta carta valora la interioridad de la relación de cada creyente con Jesucristo, pero la fraternidad es para él el lugar donde maduran las exigencias éticas y el medio donde, gracias a la solidaridad, estas últimas pueden hacerse realizables.»

Y añade a esta intervención algo que merece ser citado: «Yo me pregunto si hoy el Magisterio y los teólogos no consideran demasiado la conciencia como algo totalmente aislado del resto de la persona. Yo no niego, ciertamente, que es la persona, y ella sola, quien debe tomar su decisión. Pero ¿se tiene suficientemente en cuenta la presencia (o la ausencia) de algunos lazos de solidaridad que contribuirían a aclarar y ayudarían así a asumir las consecuencias? Dicho de otra manera: las comunidades eclesiales ¿son lo bastante solícitas para jugar el papel que debería ser el suyo? ¿Basta incitar a una mujer a guardar un hijo que se anuncia como anormal? ¿No es necesario prever también que esta persona deberá vivir toda su vida con una tal herida moral, con las dificultades de toda clase que esta decisión conlleva? Nuestras orientaciones morales ¿no corren el riesgo de aparecer abstractas si, al mismo tiempo, no suscitan respuestas concretas a las cuestiones y dificultades que existirán más adelante?»

Ahora bien, esta *solidaridad cristiana* ¿se manifiesta realmente hacia aquellas parejas a quienes se anuncia una malformación grave e incurable del hijo que esperan? En algunos países, ciertamente no. ¿Y cómo pueden las parejas ignorar esto en su decisión? Ante este fallo de la trama eclesial, ¿cómo pueden algunos dejar de pensar en sus *recursos personales*, psicológicos y espirituales, insuficientes para afrontar esta prueba que, en ciertos casos, aparece como extraordinariamente pesada? Pienso aquí especialmente en ciertas anomalías genéticas que se traducen en un deterioro progresivo del sistema nervioso central del niño, produciendo un retraso mental, comportamientos de auto-mutilación y la muerte precoz en condiciones especialmente dolorosas, como es el caso del síndrome de Tay Sachs o de Lesch-Nyhan. Ciertas parejas no saben que son portadoras de genes que pueden causar tales enfermedades, hasta el nacimiento de un primer niño afecto de tal síndrome (pudiendo ser los otros *normales*). Un gran número de estas parejas se sienten desprovistas de recursos personales para poder vivir, por segunda vez, una experiencia de la que ya conocen las graves repercusiones que tiene sobre ellos mismos y sobre los otros hijos. Algunos juzgan que la aceptación de un segundo niño malformado pondría en gran peligro la unión conyugal, lo que conlleva el riesgo de privar a este niño de las condiciones que hubieran podido aliviar su situación, y tendría graves consecuencias sobre ellos mismos y sobre todos los otros hermanos. Entran así en un *conflicto de valores* reconocido realmente como importante.

Un acompañamiento pastoral sólo es posible cuando el consejero sabe reconocer la existencia de este conflicto de valores y cuando cumple su papel con rectitud ante aquellos que tienen que tomar su decisión. Por eso, sería necesario que tuviera muy claras las ideas frente a aquellas cuestiones teológicas importantes que, desgraciadamente, son muy pocas veces abordadas.

La pareja le interrogará quizá sobre la apreciación moral que la Iglesia tiene, de una manera general, sobre el aborto decidido en aquellas situaciones. De la enseñanza doctrinal del Magisterio se podrá deducir que esta decisión representa la *transgresión* de una prohibición mayor. Pero la teología moral tiene también en cuenta las «condiciones psicológicas» que pueden atenuar o incluso suprimir la responsabilidad²³. ¿Se puede igualmente hacer intervenir la noción

21. Obispos Católicos de los Países del Norte de Europa, *Biologie, Médecine et Ethique, op. cit.*, p. 86.

22. *Gaudium et Spes*, n.º 16.

23. Cf. Congregación para la Doctrina de la Fe, Declaración sobre la Eutanasia, 5 mayo 1980. *Biologie, Médecine et Ethique, op. cit.*, p. 417.

de recursos humanos, particularmente para los espirituales, según los términos empleados más arriba?

Dicho de otra manera, ¿qué lazos establecer entre transgresión, falta y pecado? La transgresión de la prohibición que pesa sobre el aborto resulta en muchas parejas no desprovistas de generosidad y de deseo de vivir una vida cristiana, de una debilidad de la fe, que hace a la persona incapaz de «desplazar esta montaña», como lo es hoy la angustia de llevar en sí un feto que se sabe está gravemente malformado²⁴. Esta debilidad de la fe es el signo del pecado que, habiendo entrado en el mundo, pesa sobre las sociedades humanas, la Iglesia y cada uno de sus miembros.

Pero ¿qué decir de la responsabilidad de la pareja que zanjaría la cuestión en otro sentido de aquel que recomienda el Magisterio? ¿Ante qué conflicto de valores se sitúa? Si se emplea la palabra *falta*, ¿qué pensar de su gravedad, teniendo en cuenta todas las condiciones particulares, objetivas y subjetivas, que constituyen la situación de una pareja determinada? Y, ¿cómo expresarlo en términos de *pecado personal*?

Dejo estas cuestiones abiertas, porque estimo que otros están más capacitados para responder a ellas. Pero es una pena que dentro de la Iglesia este campo de reflexión, que podríamos decir *pastoral*, esté menos desarrollado que la enseñanza *doctrinal*. Muchos consejeros espirituales se encuentran, de hecho, desarmados; experimentan un cierto malestar que se trasluce y ello hace que apenas sean consultados a propósito de estas decisiones tan conflictivas.

Otra cuestión merecería ser abordada con mucha atención. Un cierto número de textos de moralistas y de teólogos, así como algunos del Magisterio, hablan indiferentemente de embrión, feto o de «niño en el seno de la madre». Este lenguaje es difícil de evitar, este mismo artículo es un ejemplo de ello. ¿Quiere esto decir que la gravedad del aborto en los primeros meses del embarazo y la del infanticidio es lo mismo? Me parece claro que no es así; apoyándome, no sobre una u otra de las teorías relativas al momento de la *animación* o sobre razonamientos análogos, sino sobre la convicción de que la aceptación del infanticidio en las sociedades que toleran el aborto aparecería a todos como una grave regresión social. Esto basta, en mi opinión, para ver en el infanticidio una transgresión mucho más grave que la que representa el aborto²⁵; sería de desear que esto sea admitido a lo largo del acompañamiento pastoral, para que no se aumenten los sentimientos de culpabilidad de la pareja, ni crezca la soledad de aquellos que no escucharían de su consejero más que palabras inaceptables y difíciles de creer, a su propio entender.

CHOQUE PRODUCIDO ANTE EL ANUNCIO DE LA MALFORMACIÓN

Después de haber abordado así, por medio de una reflexión sobre el acompañamiento espiritual, algunas cuestiones concretas que se plantean a propósito del diagnóstico prenatal, tenemos que reconocer que estas consideraciones aparecerán abstractas a aquellos que tienen experiencia de un acompañamiento de esta clase. Porque se ha hecho abstracción de lo que habíamos evocado antes: el choque psicológico intenso que representa la manifestación de una afección grave del feto, de una tara, según el lenguaje popular, choque que puede producir una paralización, una supresión de la inteligencia y de la voluntad.

Cuando esta paralización es total, ¿se puede hablar de decisión moral? El aborto es así decidido como la única solución que se ofrece a los padres desamparados para salir de una situación que, al parecer, no tiene otra salida. Pero, ¿se puede decir que los padres son dueños de ellos mismos, o en qué grado su responsabilidad es diluida por la intensidad del sufrimiento que les inunda?

Evidentemente habría que desear el poder ayudarles a salir de esta situación de aplastamiento: «cuando el médico sienta el diagnóstico,

24. Esto lo expresa muy bien una mujer con temor de que su hijo en camino esté afectado de mongolismo en: *Alliance*, n.º 51-52, mayo-agosto 1987, pp. 33-36.

25. Nosotros no tomamos posición aquí sobre la frontera entre aborto e infanticidio. Se sabe que algunos códigos nacionales de derecho colocan esta frontera no al nacimiento, sino ya en un cierto período del embarazo.

la respuesta de los padres es, en primer lugar, una exclamación. Para que esta exclamación se haga palabra emitida por ellos y entre ellos, hace falta un cierto tiempo y un silencio que es respeto y ayuda de aquel que escucha»²⁶. Demasiado a menudo, este tiempo falta...²⁷

Cuando se intuye que ya es posible que los padres puedan pronunciar esa palabra que les permitirá entrar con un cierto grado de libertad en el proceso de decisión, necesitan entonces la ayuda de alguien para ver más claro y poder discernir, a pesar de los sentimientos que les invaden, lo que ellos quieren. Nos encontramos ante lo que hemos dicho antes. Un gran número de médicos y de psicólogos que tienen experiencia de trato con estas parejas, afirman que en muchos casos, en razón de la urgencia de la decisión y del choque psicológico creado ante el anuncio de la malformación, la decisión solamente puede ser tomada con los padres en función de lo que se presiente que pueda ser su voluntad; ello quiere decir que el médico participa, más o menos activamente, en esta decisión²⁸. Y, ¿no es ésta, si finalmente la decisión se orienta hacia el aborto, una forma de colaboración a lo que constituye objetivamente una transgresión?²⁹. Sin duda. Los médicos y psicólogos deberían interrogarse sobre las razones de lo que ellos consideran como ineluctable. ¿Consagran a cada pareja el tiempo necesario a una maduración? ¿No buscan huir de un diálogo no fácil con una mujer o con una pareja que pasa por una prueba que no se puede evitar? ¿Intentan proteger a los padres de la plena responsabilidad de sus actos? Y si es así, ¿por qué razón lo hacen?

Sin embargo, aquellos que después de una reflexión leal de su práctica, persisten en defender que en ciertos casos deben manifestar a una pareja sumergida en su problema, el propio parecer sobre su voluntad de recurrir al aborto, o de dejar evolucionar el embarazo, ¿podemos decir que realmente hacen mal? Sin duda hay que contestar que no. Pero, ¿cómo podemos estar seguros de que con esta ayuda a la decisión, el médico o el psicólogo no incitan ellos mismos al aborto?³⁰. El cardenal Lustiger da en este terreno unos consejos muy prudentes a los médicos:

«Esto implica que seáis capaces, con la discreción debida, de evaluar las razones de vuestras decisiones y de vuestras acciones ante otras personas, como, por ejemplo, vuestros colaboradores en el servicio o los responsables de la institución. Una actitud abierta pide siempre mucha sencillez y ciertamente una humildad llena de coraje. Esta actitud permitirá salir de incomprendiones que minan la confianza mutua, evitar los contratestimonios y encontrar con más rapidez los caminos para una práctica más conforme al sentido médico y al Evangelio. Ésta os permitirá también estimular a las comunidades cristianas al esfuerzo concreto y nuevo que exige la aceptación de niños y padres, inmersos en estos dramas, más allá de la simple atención sanitaria»³¹.

26. M. DEL CROIX, E. LESAGE-DESROUSSEAUX, Ch. LEFÈVRE: «La malformación prenatal, cruz de los moralistas», en *Mélanges de Sciences Religieuses*, 42 (1958), n.º 3, p. 157.

27. Muchos médicos, para evitar a los padres el sufrimiento de un tiempo de espera y de duda sobre la decisión a tomar, urgen esta decisión y no dan a la mujer más que unas horas para aceptar o rechazar el aborto. Es indebido. Es necesario un tiempo para que una persona humana pueda «hacer el duelo» de un bien importante (salud, fecundidad...), tiempo que se cuenta habitualmente en semanas o meses. La decisión de aceptar o rechazar la continuidad del embarazo en caso de malformación grave, necesita algunos días para ser tomada.

28. No es contradictorio con lo que se ha dicho más arriba; a saber, que el consejero debe abstenerse «de expresar de manera perentoria su aprobación o desaprobarción». Ayudar a otro a percibir lo que uno ve no es equivalente a legitimar su decisión. Pero uno es consciente de lo difícil que es encontrar la postura justa.

29. Sólo se considera aquí la participación a la decisión de la pareja, y no la *cooperación material* al aborto, a la cual no participan, según las directrices del Magisterio, la mayoría de los médicos católicos. Este rechazo da testimonio del valor de toda vida humana, incluso si está marcada por grandes limitaciones. Pero esta distinción entre la cooperación material y las otras formas de cooperación no resuelve todos los problemas.

30. Es esto principalmente lo que excluye la Instrucción *Donum Vitae*, I, 2: «sería responsable de una colaboración ilícita el especialista que, al hacer el diagnóstico o al comunicar los resultados, contribuyera voluntariamente a establecer o favorecer la correlación entre diagnóstico prenatal y aborto».

31. Card. J. M. LUSTIGER: «Carta a los responsables, médicos y enfermeros de las instituciones hospitalarias y de las clínicas católicas de la Diócesis», en: *Paris Notre Dame*, noviembre 1986.

A propósito del diagnóstico prenatal y del aborto *selectivo* podemos decir que se encuentran ahí, prácticamente, todas las cuestiones abordadas por la teología moral: la del carácter absoluto de las normas morales generales o de la legitimidad de las excepciones y del ejercicio de la epiqueya; la de la función de estas normas y de la relación entre ley y conciencia personal; la de la atenuación de la responsabilidad; la de la cooperación a lo que es objetivamente una transgresión; la de la relación entre transgresión, falta y pecado... Para

abordarlas de manera satisfactoria habría que reunir una gran competencia en teología moral y un conocimiento concreto de las situaciones tal y como se plantean en la realidad; estas características raramente se encuentran reunidas en una misma persona. Una investigación interdisciplinar es, a todas luces, indispensable. Los tres coloquios de la F.I.U.C. han permitido dilucidar algunos puntos: algunos solamente. Hay que proseguir este trabajo; ¡son muchas todavía las cuestiones que este artículo deja pendientes!

LH
III-4

UNA SOCIEDAD CADA VEZ MÁS INTOLERANTE A LA MINUSVALÍA*

Edouard Boné

Artículo de divulgación general orientado a destacar el valor de la vida humana con minusvalías físicas o psíquicas y la corriente de intolerancia que provoca la deriva de nuestra sociedad tecnológica que permite adivinar en el aborto selectivo o eugénico los gérmenes de un eugenismo renaciente.

■ El desarrollo de las ciencias biológicas —biomédicas en particular— ha hecho posibles, desde hace treinta o cuarenta años, unos espectaculares avances en materia de cuidados de salud, que a su vez han ido repercutiendo en las condiciones y el estado de salud física y neurológica de nuestras poblaciones. En el mundo occidental en particular, y sobre todo en los países de elevado desarrollo, hemos gozado además de un considerable progreso tecnológico: su aplicación, infinitamente diversificada por las más variadas ramas de la medicina, cobra hoy día unos asombrosos éxitos en el campo de la cirugía de los injertos, de la ingeniería genética, del control hormonal, de la inmunología, de la procreación asistida o de la neurofisiología. Hemos entrado decididamente en una era de dominio: dominio de la fecundidad, dominio del sistema nervioso y del comportamiento, dominio también de la herencia, y probablemente los años venideros desarrollen todavía más, a velocidad exponencial, nuestros poderes de intervención y de control.

■ Sin duda debemos alegrarnos francamente ante dichos admirables aciertos. Se sitúan en el *justo sentido de la vocación del hombre*, la de apoderarse de las posibilidades del mundo y de la vida, en el justo sentido de su misión de búsqueda y de dominio; también en el justo sentido de la más ortodoxa teología de la creación, según la cual el universo creado no es divino, sino profano: es decir, dado, entregado, para que lo administremos con un espíritu de servicio responsable. El mundo creado no es un dominio sagrado, poblado de poderes numinosos, un espacio prohibido: al contrario, es el «jar-

dín» familiar, abierto a la iniciativa y a la industria humanas, el campo por roturar, la cantera por explotar, en la búsqueda de una mayor plenitud de ser.

■ Cada vez más audaz, generalizada y productiva, la intervención de la tecnología médica no deja, sin embargo, de *modificar notablemente la relación del hombre con su cuerpo*, la salud, y con la misma vida, el nacer y el morir: circunstancias y realidades sin duda conocidas ayer, pero vividas en el agradecimiento o la resignación, según el caso, como un don cuya dócil aceptación era casi la única posibilidad. Hoy día se nos ha hecho más posible elegir, decidir y querer. Dentro de una antigua visión tradicional, ¡no podíamos añadir ni una pulgada a nuestra talla! Y henos aquí que hoy día se puede no tener más hijos que los deseados, como se quieran y cuando se quieran. Se programa la circulación de los gametos y su encuentro, se determina el momento del parto, se aplaza a voluntad el de la muerte.

Esta nueva relación con el cuerpo, la salud y la vida va desarrollando progresivamente una mentalidad nueva, voluntarista, de eficacia y de dominio, de deliberada elección y decisión. No satisfecho con defender un derecho a la salud para la cual reclama justamente los apropiados cuidados, el *homo technologicus* llega a confiar tanto en su todopoderosa terapéutica que reclama un derecho a la misma salud: como máximo, la enfermedad le parecería un escándalo inaceptable, y la muerte como el resultado de algún error imperdonable, que debe, por tanto, ser juzgado y castigado. Existe una preocupación por la «calidad de la vida», la cual se reduce, en tal perspectiva, al solo bienestar y confort, a la sola salud física y psicológica, y se pretende a partir de ahora asegurarlos cada vez más infaliblemente. A la inversa, el sufrimiento, la minusvalía, la enfermedad, el desequilibrio, la fragilidad en todas sus formas, aparecen cada día más como fracasos culpables. Basta con recordar la evolución de la relación entre el paciente y su familia con el médico en un país como los Estados Unidos de América para medir la importancia de la desviación: al otro lado del Atlántico, el médico generalista y todavía más el especialista deben suscribir unos seguros costosísimos cuyo único objetivo es el de protegerse contra las demandas judiciales debidas a denuncias por la llamada «malpraxis» médica. En efecto, se admite cada vez menos que la muerte pueda estar al final de la vida o que alguna disfunción orgánica pueda instalarse en la existencia de uno sin que se haya producido algún fallo profesional, que debe, por tanto, ser sancionado, en la persona de los profesionales de la salud, «ya que, después de todo, les incumbe a ellos, siendo su competencia y responsabilidad el garantizar o restaurar dicha salud...».

* ABEL, F., BONÉ, E., HARVEY, J.C. (eds)-FIUC: *La vida humana. Origen y Desarrollo. Reflexiones bioéticas de científicos y moralistas*. Madrid: Univ. Pontificia de Comillas; Barcelona: Inst. Borja de Bioética, 1989, pp. 199-210.

Artículo original en francés en: *La Revue Politique* (Bruxelles), n.s., julio-agosto 1986, p. 7-17.

A propósito del diagnóstico prenatal y del aborto *selectivo* podemos decir que se encuentran ahí, prácticamente, todas las cuestiones abordadas por la teología moral: la del carácter absoluto de las normas morales generales o de la legitimidad de las excepciones y del ejercicio de la epiqueya; la de la función de estas normas y de la relación entre ley y conciencia personal; la de la atenuación de la responsabilidad; la de la cooperación a lo que es objetivamente una transgresión; la de la relación entre transgresión, falta y pecado... Para

abordarlas de manera satisfactoria habría que reunir una gran competencia en teología moral y un conocimiento concreto de las situaciones tal y como se plantean en la realidad; estas características raramente se encuentran reunidas en una misma persona. Una investigación interdisciplinar es, a todas luces, indispensable. Los tres coloquios de la F.I.U.C. han permitido dilucidar algunos puntos: algunos solamente. Hay que proseguir este trabajo; ¡son muchas todavía las cuestiones que este artículo deja pendientes!

LH
III-4

UNA SOCIEDAD CADA VEZ MÁS INTOLERANTE A LA MINUSVALÍA*

Edouard Boné

Artículo de divulgación general orientado a destacar el valor de la vida humana con minusvalías físicas o psíquicas y la corriente de intolerancia que provoca la deriva de nuestra sociedad tecnológica que permite adivinar en el aborto selectivo o eugénico los gérmenes de un eugenismo renaciente.

■ El desarrollo de las ciencias biológicas —biomédicas en particular— ha hecho posibles, desde hace treinta o cuarenta años, unos espectaculares avances en materia de cuidados de salud, que a su vez han ido repercutiendo en las condiciones y el estado de salud física y neurológica de nuestras poblaciones. En el mundo occidental en particular, y sobre todo en los países de elevado desarrollo, hemos gozado además de un considerable progreso tecnológico: su aplicación, infinitamente diversificada por las más variadas ramas de la medicina, cobra hoy día unos asombrosos éxitos en el campo de la cirugía de los injertos, de la ingeniería genética, del control hormonal, de la inmunología, de la procreación asistida o de la neurofisiología. Hemos entrado decididamente en una era de dominio: dominio de la fecundidad, dominio del sistema nervioso y del comportamiento, dominio también de la herencia, y probablemente los años venideros desarrollen todavía más, a velocidad exponencial, nuestros poderes de intervención y de control.

■ Sin duda debemos alegrarnos francamente ante dichos admirables aciertos. Se sitúan en el *justo sentido de la vocación del hombre*, la de apoderarse de las posibilidades del mundo y de la vida, en el justo sentido de su misión de búsqueda y de dominio; también en el justo sentido de la más ortodoxa teología de la creación, según la cual el universo creado no es divino, sino profano: es decir, dado, entregado, para que lo administremos con un espíritu de servicio responsable. El mundo creado no es un dominio sagrado, poblado de poderes numinosos, un espacio prohibido: al contrario, es el «jar-

dín» familiar, abierto a la iniciativa y a la industria humanas, el campo por roturar, la cantera por explotar, en la búsqueda de una mayor plenitud de ser.

■ Cada vez más audaz, generalizada y productiva, la intervención de la tecnología médica no deja, sin embargo, de *modificar notablemente la relación del hombre con su cuerpo*, la salud, y con la misma vida, el nacer y el morir: circunstancias y realidades sin duda conocidas ayer, pero vividas en el agradecimiento o la resignación, según el caso, como un don cuya dócil aceptación era casi la única posibilidad. Hoy día se nos ha hecho más posible elegir, decidir y querer. Dentro de una antigua visión tradicional, ¡no podíamos añadir ni una pulgada a nuestra talla! Y henos aquí que hoy día se puede no tener más hijos que los deseados, como se quieran y cuando se quieran. Se programa la circulación de los gametos y su encuentro, se determina el momento del parto, se aplaza a voluntad el de la muerte.

Esta nueva relación con el cuerpo, la salud y la vida va desarrollando progresivamente una mentalidad nueva, voluntarista, de eficacia y de dominio, de deliberada elección y decisión. No satisfecho con defender un derecho a la salud para la cual reclama justamente los apropiados cuidados, el *homo technologicus* llega a confiar tanto en su todopoderosa terapéutica que reclama un derecho a la misma salud: como máximo, la enfermedad le parecería un escándalo inaceptable, y la muerte como el resultado de algún error imperdonable, que debe, por tanto, ser juzgado y castigado. Existe una preocupación por la «calidad de la vida», la cual se reduce, en tal perspectiva, al solo bienestar y confort, a la sola salud física y psicológica, y se pretende a partir de ahora asegurarlos cada vez más infaliblemente. A la inversa, el sufrimiento, la minusvalía, la enfermedad, el desequilibrio, la fragilidad en todas sus formas, aparecen cada día más como fracasos culpables. Basta con recordar la evolución de la relación entre el paciente y su familia con el médico en un país como los Estados Unidos de América para medir la importancia de la desviación: al otro lado del Atlántico, el médico generalista y todavía más el especialista deben suscribir unos seguros costosísimos cuyo único objetivo es el de protegerse contra las demandas judiciales debidas a denuncias por la llamada «malpraxis» médica. En efecto, se admite cada vez menos que la muerte pueda estar al final de la vida o que alguna disfunción orgánica pueda instalarse en la existencia de uno sin que se haya producido algún fallo profesional, que debe, por tanto, ser sancionado, en la persona de los profesionales de la salud, «ya que, después de todo, les incumbe a ellos, siendo su competencia y responsabilidad el garantizar o restaurar dicha salud...».

* ABEL, F., BONÉ, E., HARVEY, J.C. (eds)-FIUC: *La vida humana. Origen y Desarrollo. Reflexiones bioéticas de científicos y moralistas*. Madrid: Univ. Pontificia de Comillas; Barcelona: Inst. Borja de Bioética, 1989, pp. 199-210.

Artículo original en francés en: *La Revue Politique* (Bruxelles), n.s., julio-agosto 1986, p. 7-17.

Nuestra sociedad se vuelve así cada vez más alérgica al accidente de salud que considera como una «anomalía», cada vez más intolerante también a la minusvalía y la rechaza como una «tara».

■ Hay dos circunstancias particulares donde esta alergia se manifiesta con más virulencia y amenaza con expresarse bajo la forma de un rechazo explícito que quisiéramos estudiar aquí: al comienzo y al final de la vida —la vida apenas concebida, todavía en gestación, esta vida aún no nacida al mundo de las relaciones sociales públicamente establecidas, y la vida que se apaga, reclusa y gradualmente privatizada—. En uno y otro caso se pueden encontrar disfunciones, anomalías, patologías que se van a manifestar como minusvalías más o menos difíciles de sobrellevar y que constituyen un peso real para las personas afectadas sin ningún género de duda, pero sobre todo constituyen una carga pesada tanto para la familia como para el personal sanitario, las instituciones especializadas, e incluso la sociedad entera.

a) *El peso de la vida que se apaga* no se puede negar: ha existido siempre, pero hoy uno se resigna menos dócilmente a aceptar la fatalidad. Así también es justo reconocer que, en cierta manera, el progreso mismo de la tecnología biomédica puede hacer más pesada de llevar esta etapa final si se compara, subjetivamente, con el nuevo estilo de la vida moderna. En efecto, la duración de la vida se ha alargado sensiblemente en las sociedades desarrolladas: las enfermedades infecciosas, que antes acababan con los organismos jóvenes, están hoy ampliamente controladas. El parkinsoniano, el comatoso, el canceroso, el incapacitado se benefician hoy de atentos cuidados intensivos que previenen mejor las complicaciones irremediables y las causas accidentales de fallecimiento. La técnica de los cuidados intensivos reemplaza las deficiencias de un sistema que se ha hecho demasiado frágil y una cierta forma de encarnizamiento terapéutico prolonga así una existencia, que no por ello deja de ser un peso real, vivido de manera diversa, pero objetivamente mensurable.

Subjetivamente, la minusvalía o limitación puede ser más pesada de llevar en la sociedad moderna, y ello en razón de las condiciones de vida, de trabajo y de vivienda cada vez más modernas y exigentes. Antaño no resultaba demasiado difícil ni demasiado caro repartirse el trabajo y compartir los servicios en una familia numerosa en la que los abuelos, y a veces también tíos, vivían bajo el mismo techo, en una convivencia que a su vez disponía el corazón a tal servicio... Pero las circunstancias han cambiado: la pareja vive hoy en un piso quizá exiguo, con un solo hijo o dos. Ambos cónyuges se encuentran inmersos en la vida profesional, donde los horarios son acuciantes. El anciano padre reducido a la inmovilidad, la madre senil, viven lejos, en alguna residencia de la tercera edad: el mero hecho de ir a verlos representa un problema mayúsculo...

b) *Las cargas pueden aparecer ya desde el inicio de la vida.* A veces ya a partir de la fecundación, están incluidas en el recién concebido programa genético, aunque sólo se manifiesten más tarde, muchísimo más tarde, a veces sólo en la edad adulta. Pueden producirse anomalías del desarrollo también durante el embarazo. Así las malformaciones congénitas y enfermedades hereditarias afectan aproximadamente al 5% de los nacimientos. Un tercio de ellas proviene de aberraciones genéticas conocidas: son las anomalías cromosómicas (relacionadas con el número y la naturaleza de los cromosomas)¹, no hereditarias, sino producidas por una falta de emparejamiento de los cromosomas después de la fecundación: tales la trisomía 21² o síndrome de Down, también llamado Mongolismo, el síndrome de Turner³, etc., o también las anomalías génicas como la mucoviscidosis⁴, que afecta a uno de cada 2.000 europeos; y sobre todo las anomalías plurifactoriales, provocadas por la mutación simultánea de varios genes y, por tanto, todavía mal conocidas en cuanto a su etiología. Se empiezan a descubrir, por fin, los mecanismos de algunas enfermedades no propiamente genéticas pero que están, sin embargo, ligadas a una tendencia en algunos genes a facilitar en la edad adulta, por ejemplo, la rápida proliferación de ciertos cánceres, como el de vejiga o de pulmón.

1. Estructura filiforme o en forma de bastoncillo, elemento del núcleo celular y que constituye el soporte del material genético (ADN).

2. Anomalía congénita caracterizada por trastornos intelectuales y por una morfología con facies mongoloide. En su forma habitual, la enfermedad no es hereditaria.

3. Afección congénita de los ovarios, de origen genético.

4. Afección autosómica regresiva, caracterizada por la viscosidad de las secreciones mucosas, con lesión pulmonar y pancreática. Parece ser la más frecuente de las enfermedades génicas en nuestros países.

Otras anomalías del desarrollo pueden todavía manifestarse durante la embriogénesis, siendo más o menos graves, más o menos susceptibles de una posible terapia correctiva: pensamos en la *espina bífida*⁵ o hernia de la médula espinal, en la anencefalia⁶, en las diversas formas de hidrocefalia⁷, en la estenosis esofágica o del intestino⁸, en el onfalocelo⁹, y en tantos otros accidentes que pueden sobrevenir y que afectan en grado más o menos grave al embrión o al feto en gestación.

■ Aquí también, en el umbral de la vida, los recientes avances del diagnóstico prenatal han modificado notablemente la situación y las condiciones del hallazgo de la posible minusvalía. Así pues, un conjunto de técnicas permiten ahora detectar *in utero* la presencia de ciertas anomalías del desarrollo. Desde hace unos quince años hemos ido observando su rápida evolución tanto en el aspecto de la complejidad de los procedimientos como en el de su progresiva generalización, así como la precisión, la fiabilidad y sobre todo la precocidad del diagnóstico que ellos permiten. Todos conocemos la amniocentesis¹⁰, utilizable a partir de la 17.^a semana del embarazo, y que, por medio de un cultivo celular que permite tras un período de 2 a 4 semanas, examinar los cromosomas y detectar ciertas enfermedades hereditarias de las cuales se conoce el déficit enzimático.

La ecografía¹¹, ya clásica y ampliamente practicada a todas las mujeres embarazadas bajo control médico cuidadoso, detecta esencialmente las malformaciones anatómicas; lo mismo se puede decir de la fetoscopia¹².

La toma de sangre fetal y la dosificación de la alfa-fetoproteína permiten, hacia la 20.^a semana, detectar la hemofilia¹³, algunas anomalías de la hemoglobina, algunos déficits inmunitarios, e incluso algunas anomalías finas de la estructura cromosómica y los procesos infecciosos del embarazo con repercusión en el feto, como la rubéola o la toxoplasmosis¹⁴. La biopsia de las vellosidades coriales o del trofoblasto¹⁵ —técnica del diagnóstico prenatal de más reciente desarrollo— se practica hoy ya en la 9.^a semana: revela ciertas enfermedades hereditarias del metabolismo y algunas hemopatías... El examen del ADN¹⁶ fetal se utiliza desde ahora para la detección de las malformaciones del sistema nervioso, del tubo digestivo, del riñón, del corazón, de las extremidades, del sistema vascular y de la hendidura labial. Mediante el uso de la sonda molecular correspondiente, permite detectar la fenilcetonuria¹⁷, la corea de Huntington¹⁸, la miopatía de Duchenne¹⁹, la anemia drepanocíti-

5. Fisura vertical del raquis, congénita, acompañada de malformaciones más o menos graves de la médula espinal (hernia de las meninges y de la médula) y de graves trastornos neurológicos.

6. Ausencia total de cerebro.

7. Acumulación de líquido cefalorraquídeo, que causa una compresión del cerebro e importantes deformaciones del cráneo que obstaculizan el desarrollo intelectual.

8. Estrechamiento del canal.

9. Defecto de formación de la pared abdominal.

10. Toma de líquido amniótico.

11. Examen por ultrasonidos que proporciona en una pantalla una serie de imágenes correspondientes a «cortes» a diferente profundidad de los tejidos fetales.

12. Introducción en el útero, a través de la pared abdominal, de un tubo muy delgado provisto de la adecuada iluminación, que permite examinar la cavidad uterina y el feto.

13. Afección congénita caracterizada por un déficit de factores antihemofílicos A o B que determina un síndrome hemorrágico de intensidad variable caracterizado por la frecuencia de hematomas musculares y hemartrosis.

14. Enfermedad parasitaria causada por un protozoo; frecuente y generalmente benigna o no aparente; sin embargo, si afecta a la embarazada, el recién nacido puede sufrir una forma grave de toxoplasmosis congénita.

15. La futura placenta.

16. Macromolécula repetitiva y autorreproducible; está compuesta por una doble cadena de azúcar fosfatado asociado a una base, y forma la famosa «doble hélice», cuya estructura fue dilucidada por CRICK y WATSON en 1953. Representa el material básico de la información genética.

17. Enfermedad autosómica recesiva grave, que asocia clínicamente una encefalopatía grave a un retraso mental y trastornos neurológicos diversos, es causada por la imposibilidad del organismo para metabolizar un aminoácido esencial: la fenilalanina.

18. Enfermedad hereditaria que asocia movimientos coreicos (anormales, involuntarios y espontáneos) y trastornos psíquicos (deterioro intelectual que puede evolucionar hacia la demencia).

19. Distrofia muscular progresiva hereditaria, de transmisión recesiva, ligada al sexo, iniciándose en la infancia y de evolución grave.

ca²⁰, la talasemia²¹, el síndrome de X frágil²², el síndrome de Lesch-Nyhan²³; en un futuro muy próximo, permitirá descubrir la predisposición a ciertas enfermedades del medio ambiente, a la diabetes, al cáncer, a los trastornos cardiovasculares, e incluso a ciertas enfermedades mentales.

Nos encontramos así, inmersos en una sociedad que desde las etapas iniciales de la gestación puede estar informada con precisión y abundancia de detalles acerca de la «normalidad», salud y calidad física del niño que ha de nacer. Ahora bien, esta información no es nunca neutra, sino que orienta un comportamiento determinado en función de la información así recibida. Pero hay un hecho: esta información tan precisa, fiable y precoz, acerca de las posibles anomalías del desarrollo, progresa mucho más rápidamente que nuestra capacidad terapéutica para corregirlas. Por el momento hay una gran distancia entre la percepción de los problemas que se presentan y la posibilidad de remediarlos: esta distancia, cada día mayor, ocasiona un gran sufrimiento a las parejas de hoy, al mismo tiempo que les exige mayor coraje para asumirlo. Ahora bien, este desafío nos llega en el contexto de una sociedad que se ha hecho cada vez más intolerante hacia la minusvalía, por las circunstancias antes mencionadas y por cien otros factores culturales, religiosos, sociopolíticos o simplemente económicos.

■ Cabe pensar que cierta evolución de las mentalidades en cuanto al respeto por la vida en sus comienzos y en su fin encuentra aquí, sin duda, no su justificación, sino su origen. Nuestra generación está presenciando una innegable mutación de cierta opinión pública a favor de la eutanasia y del aborto. El entredicho social en el que se encontraban ambas intervenciones —directas e intencionales— sobre la vida humana se va desbaratando poco a poco. Aparece la idea (¿el mito?) de una «calidad de vida» que hay que garantizar como un absoluto y que, por consiguiente, sería razonable impedir el nacimiento de un niño cuya minusvalía se presenta como intolerable tanto para él como para los demás; que sería un acto de elemental compasión y mero deber filial o fraternal poner fin a una existencia humana «indigna» en aquel anciano senil y doloroso, aquel canceroso en fase terminal, aquel coma irreversible. Se publican libros que exponen así las «confesiones» de médicos que explican sus decisiones, tomadas «en conciencia», sobre pacientes incurables. Algunos de estos facultativos hacen filmar la ingestión de una poción de cianuro y la «muerte dulce» —la eutanasia— que ésta pretende proporcionar: al publicar estos documentos desafían a la opinión pública. En numerosos países se constituyen asociaciones, se proponen nuevas leyes, se votan textos legislativos para despenalizar o legalizar la eutanasia y el aborto. Es obvio que algo en la sociedad moderna está cambiando: la «calidad de la vida», la «vida realizada», parece volverse una preocupación mayor desde el momento que la intervención tecnológica puede garantizarla. Una reacción de rechazo y repulsa se abre camino solapadamente en una sociedad decididamente cada vez más intolerante a la minusvalía.

■ Esta reacción de rechazo hacia las cargas intolerables de la vida despierta tanto menos malestar y escrúpulo cuanto que los actos de *intervención* que implica aparecen *cada vez más triviales o menores*, y van acompañados de cierta difusión o *dilución de las responsabilidades*. Esto exige una explicación.

Como ya se ha dicho, el diagnóstico prenatal se propone cada vez más pronto, hoy día a partir de la 8.^a semana, y se puede prever que podremos reducir todavía más este período. En el caso de una fecundación «in vitro», incluso durante los tres primeros días, en la fase

de mórula²⁴ o de blastocisto²⁵, el huevo fecundado puede ser objeto de un examen elemental. Parece cierto que, por razones tanto objetivas, el que la morfología humana no sea todavía discernible, como subjetivas, el que la relación esté poco o nada establecida con el germen o el embrión durante estos primeros días o primeras semanas de su existencia, el sentimiento de culpabilidad ligado a un posible rechazo de este embrión sea menos espontáneo y que por ello la tentación de rechazarlo sea también más fuerte en caso de patología grave. Parece que, por lo menos a nivel de vivencia, una mujer se siente menos comprometida mientras el embrión está en las primeras fases de su desarrollo, «a fortiori» cuando el fruto que espera se halla solamente en un cristallizador... Al contrario, cuando el tiempo ha hecho su trabajo, cuando el diálogo interior se ha mantenido durante largas semanas, quizá meses, con la incomodidad y las precauciones a veces indispensables para asegurar el éxito de una gestación, o después de haber visto la imagen del niño en una pantalla de ecografía, y cuando sus movimientos son percibidos dentro de sí misma, para esta mujer nada es ya trivial o indiferente... ¡El rechazo o la repulsa se hacen psicológicamente cada día más impensables y monstruosos!

Probablemente pase lo mismo al final de la vida. En la misma medida en que el entorno hospitalario o institucional sustituye al ambiente de la propia casa, haciéndose los contactos cada vez más escasos, distantes o efímeros, cuando los cuidados intensivos alargan una existencia que se asemeja cada vez más a una parodia de la vida, y desligan progresivamente al enfermo de su entorno real, la carga que representa se hace más pesada y psicológicamente menos justificada al no encontrar ya el contrapeso de un contacto caluroso, explícito y personalizado. Los cuidados necesarios adquieren un cariz más de prestaciones técnicas que el de una atención cariñosa... Y si la franca eutanasia sigue chocando todavía con muchas sensibilidades que la rehúsan, la administración de cócteles lítricos²⁶ podrían muy bien —al diluir la responsabilidad— arrastrarnos «sobre la pendiente de esta eutanasia»²⁷ provisionalmente todavía inaceptable... Puesto que la prescripción y la administración incumben a diferentes agentes, desconocidos unos de otros, el efecto de dicho cóctel se manifiesta gradualmente y a distancia. Si la muerte es desde luego el final del proceso, sin embargo, ninguno de los miembros del equipo asistencial será directamente interpelado; nadie se siente directamente responsable, y todavía menos culpable: sencillamente la cama número tal está ya disponible...

■ ¿Dilución de responsabilidades? ¿Pasa algo parecido también respecto al inicio de la vida, y no se abusa, en alguna manera, del vocabulario? Con motivo de las exploraciones realizadas durante el embarazo y que ya hemos mencionado, se habla a veces de *indicación médica* de una interrupción del embarazo, y para ello se utiliza la expresión de *aborto terapéutico*. ¿No habría ahí un doble abuso de lenguaje? En primer lugar, *aborto terapéutico*: es difícil justificar tal expresión mientras la salud o la vida de la madre no sea lo que esté en peligro. En el caso de graves anomalías genéticas del feto (y es entonces cuando se habla de un diagnóstico prenatal sombrío) se debe tener por lo menos la valentía de llamar las cosas por su verdadero nombre: suprimir al niño no tiene nada de terapéutico. Quizá piense uno que no puede soportar la carga o que no tiene el derecho de hacer de él un mártir; y es por ello que se le suprime. Utilizar el adjetivo «terapéutico» es engañoso y falsamente lenitivo. Si hay que calificar este aborto, que no se le llame terapéutico, sino selectivo o eugénico. Y el médico que lo decide no trata una enfermedad: obedece al deseo de los padres (o lo previene) de no asumir este niño. Tam-

20. Anemia de células falciformes. Se trata de una hemoglobinopatía genética propia de la raza negra, que produce una anemia hemolítica caracterizada por la forma muy particular (en «hoz») que adoptan los hematíes en un medio pobre en oxígeno.

21. Anomalia hereditaria de la síntesis de la hemoglobina, que produce una carencia en glóbulos rojos. Frecuente en el área mediterránea.

22. Anomía congénita ligada al sexo y que causa un retraso mental en varones afectos; es debida a la fragilidad de una zona particular del cromosoma X.

23. Encefalopatía hiperuricémica del niño, ligada al déficit de un mecanismo regulador de la formación de ácido úrico, y cuyo trastorno más específico es un comportamiento automutilante por mordeduras de la lengua, de los labios y dedos, en un contexto de deterioro mental grave.

24. Estadio precoz del desarrollo del huevo fecundado, cuando sólo se han producido unas pocas divisiones celulares y constituye un aglomerado de 16 a 32 células (al 3.^{er} día tras su fecundación).

25. El huevo, posteriormente desarrollado (hacia el 4.^o día), se compone de una masa considerable de células, dentro de la cual se va formando una cavidad y pronto un botón embrionario.

26. Drogas administradas en perfusión a pacientes en fase terminal con el fin de sumir al enfermo en la inconsciencia y acelerar el proceso mortal.

27. La expresión es de Patrick VERSPIEREN: véase su artículo «Sur la pente de l'euthanasie» (En la pendiente de la eutanasia). *Etudes* (París). 1984. T 360 (1): 43-54.

co los padres están enfermos. No es ninguna terapia lo que se está llevando a cabo, sino un acto de muerte.

Se comete entonces un grave error al pretender hablar de *indicación médica*²⁸ de un aborto. El diagnóstico prenatal proporciona información sobre el estado o las condiciones del desarrollo del embrión. Al recibir dicha información, sombría en su hipótesis, ciertas opciones pueden ser tomadas: no cabe duda de que hay que actuar, pero el sentido de esta acción no es fatal. Las opciones disponibles son varias: sin duda el aborto es una de las decisiones técnicamente posibles. Pero en principio por lo menos y teóricamente, se puede preferir la decisión de seguir con el embarazo asumiendo simplemente la ya revelada minusvalía. Quizá se quiera emprender o por lo menos preparar una intervención correctora *in utero* o *post partum*. En otro caso, tal vez sólo se sugiera la posibilidad de un régimen adaptado. También se puede uno preparar más adecuadamente para aceptar al niño anunciado como más o menos gravemente afectado; o, si no se tiene la fuerza necesaria, se puede por lo menos llevar la gestación a cabo y deshacerse de la intolerable carga por la adopción o la colocación en un hogar de acogida o una institución especializada. La información no hace más que situar a la pareja ante un abanico de posibles decisiones, de las que deberá apreciar los riesgos, las posibilidades de éxito, las incertidumbres y sobre todo el precio en términos de valores puestos en juego. Proponer el diagnóstico prenatal como una indicación médica de I.V.E.²⁹ es, por consiguiente, falso, y no tiene más efecto que el de coartar la decisión moral de la pareja: al mismo tiempo se le resta a la I.V.E. su calidad de acto moral, de opción libre y de elección. Es ofensivo sustraer a los padres a la urgencia de su obligación moral y a la decisión moral que deben tomar. Si tienen derecho a ser informados y sobre todo consolados en esta dramática situación, merecen por otra parte no verse privados de su responsabilidad de seres humanos adultos, bajo la falsa sugerencia de una supuesta e inexistente indicación médica.

■ *Una sociedad más intolerante hacia la minusvalía...* Ciertamente, la receptividad ética de la sociedad se afina para ciertos temas: podríamos citar la mayor apertura hacia los derechos humanos, la promoción de la mujer, la ayuda a la persona en peligro, el respeto para el trabajo manual³⁰. Pero disminuye para otras, y la creciente intolerancia hacia una menor «calidad de vida» es un ejemplo inquietante de ello. Los responsables de clínicas pediátricas reconocen unánimemente la multiplicación dramática de los abandonos de niños malformados; explican cómo el miedo a la malformación y la obsesión de la normalidad invaden la psicología de los futuros padres, en una medida antes jamás alcanzada. Pero todavía cabría ahondar en el significado de dicha «calidad de vida» tan anhelada y preguntarse sobre el concepto de normalidad. Lo normal y lo patológico son dos nociones complementarias, sobre las que la sociedad se atribuye cada vez más el derecho a decidir: su elección sólo podría ser arbitraria, ya que debe abrirse un camino «por las incitaciones colectivas, los caprichos subjetivos y los entredichos culpabilizantes»³¹. Valores esenciales, humanos y religiosos, están en juego. Se ha dicho que la reflexión sobre lo normal y lo patológico constituía la clave de bóveda del debate sobre los aspectos éticos del diagnóstico prenatal; es igualmente indispensable en las opciones a tomar al fin de la vida. El envite es esencial, pues condiciona nuestro nivel de tolerancia frente a la minusvalía y más generalmente frente a la diferencia.

Por lo demás, reconozcamos que el infortunio de la malformación consiste en el cariotipo y los accidentes de la embriogénesis, cier-

28. En la práctica, la relación entre el diagnóstico prenatal y el aborto es relativamente estrecha: sin razón, nos parece, y abusivamente, algunas clínicas o equipos de vigilancia del embarazo rehúsan un diagnóstico prenatal a las mujeres embarazadas que no estarían dispuestas a abortar en el caso de que el diagnóstico revelara una deficiencia grave del embrión o del feto. Véase a este respecto David ROY en «Le diagnostic prénatal». *Cahiers de Bioéthique* (Montreal) 2, 1980.

29. N.D.T.: I.V.E. = Interrupción Voluntaria del Embarazo.

30. L'Etat est-il maître de la vie et de la mort? (¿Es el Estado dueño de la vida y de la muerte?) Obra publicada bajo la dirección de Jérôme REGNIER, por el Centre Interdisciplinaire de Lille, Paris, Le Centurion, 1983.

31. La expresión es de Charles LEFEVRE, en su artículo «Et si l'enfant s'annonce handicapé? (¿Y si el niño se anuncia disminuido?)» *Rénovation* (Lens), n.º 137, julio-agosto 1985.

tamente, pero también —y a veces más aún— en la mirada ajena y la actitud de rechazo que va apareciendo hacia él en nuestras sociedades occidentales. Al infortunio de la malformación, de la minusvalía física o mental, que afectan a un hijo, los padres tienen entonces que añadir la incompreensión, el sarcasmo, la condena social y el rechazo, y esta otra forma de penalización resulta más dura de llevar que las anteriores.

Hemos mencionado antes el aborto selectivo o eugénico: está claro que la corriente de intolerancia que provoca la deriva de nuestra sociedad tecnológica lleva en sí los gérmenes de un eugenismo renaciente, a los que debemos prestar particular atención. Las técnicas de fecundación *in vitro* que se han ido desarrollando estos últimos diez años podrían muy bien tener otras y mucho más solapadas ambiciones que la mera terapéutica de una esterilidad tubárica en beneficio de la pareja...³².

■ *Un resquicio de esperanza: la terapia fetal.* Se ha aludido al diagnóstico prenatal y a las varias opciones posibles ante la información que proporciona sobre alguna anomalía genética o del desarrollo. Se han expuesto los límites actuales de la intervención correctora y la distancia que se iba creando, cada día mayor, entre los avances del diagnóstico y nuestras capacidades de curación. Esa distancia hace que, a nivel de sociedad, ésta proponga cada vez más comúnmente el aborto como la solución adecuada en caso de anomalía embrionaria o fetal grave. Su preocupación por la eficacia pragmática ¿arrastrará irremediablemente a nuestras sociedades occidentales? Se puede dudar de ello: los recientes avances de la biopsia de las vellosidades coriales y el análisis directo del ADN fetal están estimulando la investigación en terapia fetal, hasta tal punto que algunos piensan que nos encontramos en un importante viraje.

El entorno físico, la cirugía, la terapia dietética y farmacodinámica, la terapia de sustitución enzimática o medular están siendo utilizados, logrando por lo menos evitar la muerte o el retraso mental y mejorando siempre la capacidad funcional del niño. Es evidente que muchos de estos tratamientos siguen siendo una carga, su beneficio es limitado y la curación total es ilusoria. Sin embargo se citan más de treinta circunstancias en las que un tratamiento fetal es factible hoy día y la investigación sigue adelante con intensidad. Lo que permite a los más cualificados especialistas³³ escribir que: «los años 70 dieron auge al diagnóstico prenatal; los años 80 nos dejan ya actuar sobre el feto; los años 90 verán la práctica corriente de la cirugía fetal». Importante viraje, porque el diagnóstico prenatal garantizará entonces un significado clínico concreto: en lugar de desembocar estadísticamente sobre el aborto del feto, sugerirá más bien el tratamiento prenatal, cambiar la fecha y las técnicas del parto. El feto está a punto de ser considerado, tratado y valorado como un paciente³⁴. La terapia fetal puede modificar así el enfoque de la sociedad y las actitudes médicas en materia de anomalías hereditarias o congénitas.

CONCLUSIÓN

En estas páginas no se han tratado a fondo, adrede, los graves dilemas de conciencia que inevitablemente surgen al considerar las cargas que suponen la anomalía, la deficiencia, el desequilibrio, sobre todo al principio y al final de la existencia. Estas cargas existen y su peso sobrepasa a veces las fuerzas humanas. Nos hemos limitado a mostrar cómo la *sociedad*, en su actual evolución y su perspec-

32. Nuestro artículo ya estaba escrito cuando leímos en *La Croix* del 5 de junio 1986, bajo la firma de Odile NAUDIN, una reseña de la obra de Bruno RIBES, *Filiation, ruptures et continuités* (Filiación, rupturas y continuidades). París. PUF. 1986: «Los autores están convencidos de que los envites de la procreación artificial van muchísimo más allá de la «simple» esterilidad (por muy penosa que sea para el individuo), confrontándose inevitablemente a la cuestión del eugenismo. La presión de los médicos y las presiones sociales, las posibilidades técnicas incitan a las familias a tener «el niño perfecto», lo que plantea la cuestión del eugenismo, iniciando por lo tanto una considerable mutación cultural», asegura Bruno RIBES.

33. Entre ellos STEPHENSON, S.H. R. & D. WEAVER: *Prenatal Diagnosis, A Compilation of Diagnosed Conditions* (Diagnóstico prenatal. Una compilación de condiciones diagnosticadas). *Amer. J. of Obst. and Gynec.*, 1981, 141 (3), p. 324.

34. Véase HARRISON, M., en LANGONE, J.: *Treating the littlest patient* (Tratando al más diminuto paciente). *Discover*, enero 1981, p. 52.

tiva de eficacia, corría el riesgo de aumentar todavía el peso de dichas cargas, por la intolerancia que demuestra hacia ellas. Ni la ciencia ni la tecnología pueden nunca sustituir la moral.

El cálculo del coste-beneficio no podrá nunca reemplazar el discernimiento moral hecho en conciencia. La ciencia personal se enfrentará siempre a una elección entre unos valores, que en última instancia dependen de una antropología; el sujeto moral, a riesgo de

perder su propia libertad, deberá siempre discernir la coherencia que anima su sentido de la vida (su fe) y el comportamiento que está obligado a testimoniar en la situación concreta a la que se enfrenta.

Lo que podemos esperar, o mejor dicho, lo que debemos inventar y construir, es un tipo de sociedad en la que, por todos y cada uno, estos valores sean mejor percibidos, esta libertad mejor protegida, esta coherencia mejor garantizada.

LH
III-5

LA ÉTICA DE LA SELECCIÓN DE SEXO*

Jack Mahoney

Amplio análisis de este problema, que ha tenido una gran actualidad recientemente en nuestro país. El autor considera que esta innovación probablemente tendrá un alcance mayor y más profundo que la fecundación in vitro. El estudio, muy ponderado, muestra simpatía por los avances en el camino del dominio de la naturaleza y reconoce la necesidad de medidas compensatorias aceptables, compatibles con la dignidad humana, en el caso de que las opciones individuales se multiplicaran originando una preocupación social.

Cuando empezaron a aparecer con éxito los primeros resultados de la fertilización *in vitro*, el doctor Robert Edwards lamentó que desde hacía años, los científicos cuestionaban a filósofos, a moralistas y a las iglesias, para que trataran los aspectos éticos de la técnica de la fecundación *in vitro* (FIV), sin haber obtenido ningún resultado. El doctor Edwards estaba equivocado en lo que decía, pero tenía razón en lo que quería significar o implicar. Por algunos años, se fue desarrollando una literatura seria sobre la ética y las implicaciones de la FIV, en varias revistas y, con diferentes grados de alarmas de ciencia ficción, en artículos de divulgación popular. A pesar del creciente volumen de escritos sobre la materia, no hubo entonces como tampoco existe hoy, un consenso ético acerca la FIV. Y esto es lo que aparentemente deseaba en realidad el doctor Edwards: directrices, en términos éticos, aceptadas por todos, para médicos, científicos y pacientes implicados en el desarrollo y aplicación de este procedimiento nuevo y sensacional de tratamiento de la infertilidad humana.

La posibilidad de seleccionar el sexo de los niños, o de determinar de antemano su género, empieza hoy a aparecer en el horizonte y la discusión informada sobre los aspectos éticos de esta opción es todavía escasa y difusa. Pero las consecuencias de esta innovación probablemente tienen, a mi modo de ver, alcances mucho más profundos y mayores para la sociedad, que las implicaciones de la fecundación *in vitro*. Aventuraría la opinión de que tan pronto como la sociedad caiga en la cuenta de la posibilidad de seleccionar el sexo de los niños, el debate y la controversia sobrepasarán en mucho a los actuales debates sobre la FIV, maternidad de sustitución y experimentación embrionaria.

Sería divertido predecir las actitudes y posturas que en esta materia probablemente adoptarán diferentes grupos de la sociedad: los

periódicos, las Universidades, las diversas organizaciones religiosas, y el gobierno. Me propongo simplemente dar un toque de alerta a la globalidad del problema, no en sentido alarmista y mucho menos en el sentido de intentar dar respuestas morales definitivas a las preguntas que este problema inevitablemente provoca. El fin que me propongo es enfocar de modo más modesto, aunque más constructivo, la identificación, en este estadio primario, de los problemas morales que atañen a la selección del sexo de los niños y ofrecer algunas reflexiones sobre estas cuestiones. Me propongo desarrollar el tema progresivamente en diferentes estadios, empezando por la consideración de las técnicas y procedimientos que la selección del sexo lleva consigo; pasaré después a considerar los posibles efectos en los niños fruto de esta selección: seguirá la motivación de los padres en potencia que escojan adoptar el procedimiento, y las amplias implicaciones que para la sociedad como tal, podrían seguirse si la selección del sexo de los niños llegara a ser fácil y accesible de modo general.

Con el empleo de la exploración ultrasónica o de la amniocentesis ya es posible saber, alrededor de la semana 16 del embarazo, si un feto es varón o hembra. Otro método que se adopta, en un estado anterior del embarazo, es la biopsia de corion, por la que se examina la estructura fetal cromosómica. Y también se ha intentado identificar el sexo en los más primordiales estadios de fecundación *in vitro*. En Italia, por ejemplo, se utiliza la biopsia embrionaria, extrayéndose una célula para cerciorarse de la estructura genética del embrión, antes de introducir el mismo en la matriz, si se cree adecuado. Pero lo que se intenta en la selección de sexo tiene lugar antes de la concepción. En el Japón, por ejemplo, se emplea la centrifugación del semen del varón para la diferenciación de los cromosomas X e Y que determinan el sexo antes de usar el esperma para la FIV o para la inseminación artificial.

Estos métodos de determinación de sexo dependen muchísimo, desde luego, de la tecnología y de la intervención experta, y su aplicación es por consiguiente, comparativamente poco frecuente. Sin embargo, lo que se prevé es el desarrollo de métodos de selección en el estadio preconcepcional, más simples, fáciles y ampliamente disponibles, recurriendo por ejemplo a píldoras o al diafragma para distinguir el semen con cromosomas X e Y, como ya se consigue en el laboratorio con el uso de la centrifugadora. Con estos medios, la selección del sexo estará más al alcance de todas las parejas de la sociedad que deseen aprovecharse de la misma, sin tener que recurrir al infanticidio, o al aborto selectivo por razón del sexo después de una amniocentesis, biopsia de corion, o fecundación *in vitro*.

Es fácilmente comprensible que los que moralmente se oponen al infanticidio, al aborto o a desprenderse de los embriones, se opondrán también por principio a su uso como medios para evitar un hijo que se considera pertenece al sexo *equivocado*. De la misma manera también es comprensible que los que se oponen, por principio, a la fecundación artificial, lógicamente se resistirán a esta práctica de pre-

* BYRNE, P. (ed.): *Medicine, Medical Ethics and the value of life*. John Wiley and Sons, 1990, pp. 141-53.

tiva de eficacia, corría el riesgo de aumentar todavía el peso de dichas cargas, por la intolerancia que demuestra hacia ellas. Ni la ciencia ni la tecnología pueden nunca sustituir la moral.

El cálculo del coste-beneficio no podrá nunca reemplazar el discernimiento moral hecho en conciencia. La ciencia personal se enfrentará siempre a una elección entre unos valores, que en última instancia dependen de una antropología; el sujeto moral, a riesgo de

perder su propia libertad, deberá siempre discernir la coherencia que anima su sentido de la vida (su fe) y el comportamiento que está obligado a testimoniar en la situación concreta a la que se enfrenta.

Lo que podemos esperar, o mejor dicho, lo que debemos inventar y construir, es un tipo de sociedad en la que, por todos y cada uno, estos valores sean mejor percibidos, esta libertad mejor protegida, esta coherencia mejor garantizada.

LH
III-5

LA ÉTICA DE LA SELECCIÓN DE SEXO*

Jack Mahoney

Amplio análisis de este problema, que ha tenido una gran actualidad recientemente en nuestro país. El autor considera que esta innovación probablemente tendrá un alcance mayor y más profundo que la fecundación in vitro. El estudio, muy ponderado, muestra simpatía por los avances en el camino del dominio de la naturaleza y reconoce la necesidad de medidas compensatorias aceptables, compatibles con la dignidad humana, en el caso de que las opciones individuales se multiplicaran originando una preocupación social.

Cuando empezaron a aparecer con éxito los primeros resultados de la fertilización *in vitro*, el doctor Robert Edwards lamentó que desde hacía años, los científicos cuestionaban a filósofos, a moralistas y a las iglesias, para que trataran los aspectos éticos de la técnica de la fecundación *in vitro* (FIV), sin haber obtenido ningún resultado. El doctor Edwards estaba equivocado en lo que decía, pero tenía razón en lo que quería significar o implicar. Por algunos años, se fue desarrollando una literatura seria sobre la ética y las implicaciones de la FIV, en varias revistas y, con diferentes grados de alarmas de ciencia ficción, en artículos de divulgación popular. A pesar del creciente volumen de escritos sobre la materia, no hubo entonces como tampoco existe hoy, un consenso ético acerca la FIV. Y esto es lo que aparentemente deseaba en realidad el doctor Edwards: directrices, en términos éticos, aceptadas por todos, para médicos, científicos y pacientes implicados en el desarrollo y aplicación de este procedimiento nuevo y sensacional de tratamiento de la infertilidad humana.

La posibilidad de seleccionar el sexo de los niños, o de determinar de antemano su género, empieza hoy a aparecer en el horizonte y la discusión informada sobre los aspectos éticos de esta opción es todavía escasa y difusa. Pero las consecuencias de esta innovación probablemente tienen, a mi modo de ver, alcances mucho más profundos y mayores para la sociedad, que las implicaciones de la fecundación *in vitro*. Aventuraría la opinión de que tan pronto como la sociedad caiga en la cuenta de la posibilidad de seleccionar el sexo de los niños, el debate y la controversia sobrepasarán en mucho a los actuales debates sobre la FIV, maternidad de sustitución y experimentación embrionaria.

Sería divertido predecir las actitudes y posturas que en esta materia probablemente adoptarán diferentes grupos de la sociedad: los

periódicos, las Universidades, las diversas organizaciones religiosas, y el gobierno. Me propongo simplemente dar un toque de alerta a la globalidad del problema, no en sentido alarmista y mucho menos en el sentido de intentar dar respuestas morales definitivas a las preguntas que este problema inevitablemente provoca. El fin que me propongo es enfocar de modo más modesto, aunque más constructivo, la identificación, en este estadio primario, de los problemas morales que atañen a la selección del sexo de los niños y ofrecer algunas reflexiones sobre estas cuestiones. Me propongo desarrollar el tema progresivamente en diferentes estadios, empezando por la consideración de las técnicas y procedimientos que la selección del sexo lleva consigo; pasaré después a considerar los posibles efectos en los niños fruto de esta selección: seguirá la motivación de los padres en potencia que escojan adoptar el procedimiento, y las amplias implicaciones que para la sociedad como tal, podrían seguirse si la selección del sexo de los niños llegara a ser fácil y accesible de modo general.

Con el empleo de la exploración ultrasónica o de la amniocentesis ya es posible saber, alrededor de la semana 16 del embarazo, si un feto es varón o hembra. Otro método que se adopta, en un estado anterior del embarazo, es la biopsia de corion, por la que se examina la estructura fetal cromosómica. Y también se ha intentado identificar el sexo en los más primordiales estadios de fecundación *in vitro*. En Italia, por ejemplo, se utiliza la biopsia embrionaria, extrayéndose una célula para cerciorarse de la estructura genética del embrión, antes de introducir el mismo en la matriz, si se cree adecuado. Pero lo que se intenta en la selección de sexo tiene lugar antes de la concepción. En el Japón, por ejemplo, se emplea la centrifugación del semen del varón para la diferenciación de los cromosomas X e Y que determinan el sexo antes de usar el esperma para la FIV o para la inseminación artificial.

Estos métodos de determinación de sexo dependen muchísimo, desde luego, de la tecnología y de la intervención experta, y su aplicación es por consiguiente, comparativamente poco frecuente. Sin embargo, lo que se prevé es el desarrollo de métodos de selección en el estadio preconcepcional, más simples, fáciles y ampliamente disponibles, recurriendo por ejemplo a píldoras o al diafragma para distinguir el semen con cromosomas X e Y, como ya se consigue en el laboratorio con el uso de la centrifugadora. Con estos medios, la selección del sexo estará más al alcance de todas las parejas de la sociedad que deseen aprovecharse de la misma, sin tener que recurrir al infanticidio, o al aborto selectivo por razón del sexo después de una amniocentesis, biopsia de corion, o fecundación *in vitro*.

Es fácilmente comprensible que los que moralmente se oponen al infanticidio, al aborto o a desprenderse de los embriones, se opondrán también por principio a su uso como medios para evitar un hijo que se considera pertenece al sexo *equivocado*. De la misma manera también es comprensible que los que se oponen, por principio, a la fecundación artificial, lógicamente se resistirán a esta práctica de pre-

* BYRNE, P. (ed.): *Medicine, Medical Ethics and the value of life*. John Wiley and Sons, 1990, pp. 141-53.

determinar el sexo del niño. Sin embargo, estas objeciones no tendrán aplicación en la preselección del sexo del niño mediante el uso del diafragma o de píldoras, antes o durante el acto sexual normal y fecundación. Incluso parece que aquellos individuos o grupos que, como la Iglesia Católica Romana, se oponen fundamentalmente a cualquier modo de contracepción no podrían moralmente oponerse a estos últimos métodos de preselección de sexo, pues no son contraceptivos ni en la intención ni en su efecto. No han sido destinados a evitar la concepción, sino a encaminarla, en cierto sentido. Su finalidad y uso es concebir y tener un hijo, aunque la concepción es de tipo particular y el hijo de un sexo escogido o predeterminado.

Parece pues, que si la programación de una futura concepción dirigida específicamente hacia un sexo se convierte en una posibilidad general para una pareja, si se me permite expresarlo así, la consideración de objeciones éticas no debe estar basada en la evaluación moral de los medios que se escogen para conseguir lo que se pretende, sino en otras consideraciones. Pero, quizás haya cuestiones más fundamentales bajo la superficie de las maneras y medios: consideraciones sobre la actitud humana frente a la tecnología, y en este caso a la aplicación de la tecnología al primordial fenómeno humano de la paternidad. Tales cuestiones dan lugar frecuentemente a malentendidos o acusaciones de *interferir con la naturaleza*, o en términos más religiosos de *jugar a Dios*. Así, la preselección del sexo origina desde una nueva perspectiva cuestiones fundamentales sobre la manera cómo consideramos nuestra especie en su desarrollo evolutivo, y el grado de intervención o participación nuestra ante aquel desarrollo. Dentro de la perspectiva religiosa las mismas preguntas se expresan en términos de responsabilidad moral de la humanidad para con su creador, y hasta qué punto Dios ha delegado o no a las criaturas humanas una participación en su divina iniciativa y divina providencia.

Sin embargo, quizás, un aspecto de estas cuestiones sobresale con la posibilidad de la preselección de sexo, y éste es lo que nosotros los creyentes designaríamos con el nombre de providencia, y otros calificarían de simple casualidad o quizás de espontaneidad. Es verdad que el tratamiento de la infertilidad pone de relieve la cuestión de si sería mejor para algunas parejas con dificultades de procrear que lo dejen en las manos de la naturaleza o de Dios, y acepten el resultado con resignación humana o confianza religiosa. Pero me inclino a pensar que la cuestión más precisa no es la de intentar tener un niño, sino intentar tener un hijo o una hija, lo que pone en claro relieve si nosotros, como individuos o como miembros de la especie, no estamos fundamentalmente mejor cuando nos disponemos a aceptar los procesos normales y posibles y al azar de la madre naturaleza, o, hablando religiosamente, cuando nos contentamos con dejar estas cosas en las manos de Dios.

No es mi intención aquí dar una detallada respuesta a estas preguntas, sino principalmente ponerlas al descubierto. Me permito, sin embargo, el comentario personal de que en términos religiosos judíos y cristianos, el ser humano está llamado a ser un administrador de la creación, ya sea la creación continua propia o la de nuestro ambiente, y esta administración debe llevar consigo cierta medida de iniciativa responsable, personal y colectiva, de adaptación constructiva a aquel ambiente. En la perspectiva normal humana, el apelar a la *naturaleza* como norma moral o como orientación —se considere o no un producto de la actividad divina y agente de los designios de Dios—, es algo notoriamente ambiguo. Por una parte, mientras la iniciativa científica humana puede ser considerada en muchos aspectos no-natural, en la medida en que se convierte constantemente en artificial, ello se debe a que aquella iniciativa a veces encuentra a la naturaleza seriamente deficiente en su estructura y manifestación, y dedica gran parte de su energía y recursos a poner remedio a estas deficiencias. Por otra parte, es ciertamente una parte importante de la naturaleza humana ser inteligente, inventiva e incluso manipuladora, no sólo en términos evolutivos de supervivencia, sino también en términos religiosos, por haber sido hecho a imagen de Dios inteligente y lleno de iniciativa, para dar continuidad a su obra. Así, pues concluyo que el recurrir al curso de la naturaleza o a la providencia divina puede ayudar como último quizá resignado recurso, o cuando no se puede hacer más. Pero, es una forma errónea de enten-

der la naturaleza en general, y un empobrecimiento de la naturaleza humana en particular, invocarlos como un veto moral sobre la acción humana. Es preciso buscar criterios éticos para nuestros actos en otro sitio, y en el caso del que tratamos, para nuestra actitud sobre la preselección del sexo de los futuros niños.

Y esto nos lleva a la consideración de mi segundo punto, o sea los intereses del niño como resultado de la opción que de su género ejercieron sus padres. Se dan algunas situaciones médicas en las que es claramente en beneficio del niño el haber preseleccionado su sexo. Vienen a la memoria aquellos desórdenes genéticos y enfermedades ligadas al sexo, como la hemofilia y la distrofia muscular de Duchenne, que normalmente afectan sólo a varones, aunque las hembras pueden ser portadoras. En estos casos de enfermedades hereditarias relacionadas con el sexo, las ventajas médicas dadas a los niños mediante la preselección del sexo son obvias y no necesitan más comentario.

Existe, sin embargo, la consideración adicional de que la habilidad de preseleccionar el sexo de los niños no sólo disminuye de manera significativa la incidencia de enfermedades genéticas hereditarias. Podría también de golpe disminuir el número de abortos en la sociedad. La preselección del sexo haría así innecesario al aborto por razones médicas de fetos identificados en la matriz como víctimas de enfermedades propias de un sexo, por medio de la biopsia de corion o amniocentesis. Y en contexto no médico erradicaría las ocasiones de provocar abortos por razones del género de fetos femeninos por consideraciones de tipo social, lo que ya ocurre en algunas comunidades étnicas en Inglaterra, y como va ocurriendo en más amplia escala en algunas partes de la India. Y sería innecesario lo que se narra de la China, donde al intentar imponer una política social de familias con un solo hijo lleva como resultado el exterminio de las niñas al momento de su nacimiento.

Puedo, de paso, añadir algunas reacciones hostiles en Inglaterra, al descubrirse abortos por razón del género en algunas comunidades étnicas a causa de presiones sociales, como son las dotes excesivamente grandes y prohibitivas exigidas a las jóvenes en edad de matrimonio, que trasluce, a mi modo de entender, una inconsciencia obvia que, en su mejor forma, es embarullada y en su peor, hipócrita, e incluso con matices racistas. Pues, si el aborto es legal en la Gran Bretaña por razones sociales serias —aunque no lo considere moralmente justificado— resulta, entonces, lógico poder recurrir al mismo por las razones ambientales y étnicas que las crean. Tanto más cuanto, como lo han señalado algunos comentaristas, se incluyen bajo la indicación social del aborto autorizada por la ley, razones más triviales pero aceptadas por la cultura a la que estamos más acostumbrados.

Volvamos, sin embargo, al tema que nos ocupa. Si, en verdad, la posibilidad de la preselección del sexo de los niños fuera generalmente asequible con facilidad, y condujera con certeza al beneficio de disminuir el número de vidas destruido por el aborto, esta consideración positiva debería contraerse a la objeción de que estos niños nacidos sexualmente predeterminados serían el resultado de un deliberado control de calidad con, según se dice, la consiguiente disminución de su humanidad intrínseca y de su personalidad. Esta ya es, desde luego, una objeción básica ordenada contra todo concepto de reproducción artificial en general, que trata a la descendencia como *producto* cortado a medida de las necesidades de los demás. De nuevo, la precisión introducida, no por la idea no ya de tener o cómo tener un hijo por medio de procreación artificial, sino de cómo tener un niño o una niña, pone de mayor relieve la cuestión del control humano y la especificación detallada de la reproducción humana.

De manera general, no encuentro dificultad alguna en rechazar la idea de que la reproducción artificial conduce, de manera inevitable y como principio, a convertir a los niños así nacidos en productos con un estado humano inferior al de sus padres y al de otros niños, ya que este argumento es susceptible al contraataque de que los niños concebidos laboriosamente y como último recurso con la FIV, por parejas de otro modo infértiles, son muy deseados y queridos. Pero la misma consideración no puede aplicarse automáticamente a los hijos que se escogen para ser niños o niñas por medio de la manipulación del embrión *in vitro* o por simple inseminación artifi-

cial; mucho menos a aquellos niños que nacen como resultado de fáciles y más populares métodos de preselección de sexo. Y es aquí, donde tenemos que considerar un tercer punto que quiero discutir: la motivación de los padres en las opciones que hacen.

Sería lo suficiente fácil ver el deseo paternal de tener un niño o una niña como una satisfacción de los deseos o de las necesidades del futuro padre o madre o de otros miembros de la familia. Se conoce, por ejemplo, lo que se podría llamar el síndrome del *hijo heredero*, el deseo de un hijo que lleve la familia adelante, o mejor, perpetúe el nombre del padre, que herede el patrimonio familiar, y quizás el título de la familia. También se puede dar el deseo de tener una hija, para que llegue con el tiempo, a ser una compañera agradable de la madre. Puede también existir el deseo de tener uno o varios hijos de cada sexo a fin de tener una familia bien equilibrada. Además, puede que deseen hijos para contribuir al soporte material de los padres en su vejez, mientras las hijas serían útiles para cuidarse de ellos. (Más tarde me referiré a ello por sus posibles implicaciones sexistas).

Otros posibles motivos de los padres para la selección del sexo de los niños podrían, sin duda, ser identificados. Pero las consideraciones éticas más importantes en todos ellos parecen ser éstas. ¿Hay que considerar a todos los deseos de lo que podríamos llamar ingeniería familiar, egoísticamente motivados, de modo que pueden ser considerados sin más como si los padres en potencia usaran a los niños para satisfacción de sus caprichos, deseos o sus necesidades humanas? Me parece que este es un enfoque demasiado cerebral o analítico, y en el que no se ve el fenómeno humano normal de que siempre haya una mezcla de motivos. En muchas de nuestras opciones morales, una consideración primaria puede ir y va a veces acompañada de otros muchos rasgos atractivos. Y mientras estos atractivos adicionales y secundarios no son, por sí mismos, suficientes para crear una obligación, pueden, sin embargo, contribuir a formar el conjunto de la motivación humana en favor de una opción y obrar de un modo particular, sin desplazar el motivo primario.

Además, dejando aparte las ventajas médicas ya mencionadas, pudiera ser una clara ventaja personal y socia el que nazca un niño en algunas familias y una niña en otras. Una niña podría ser particularmente bienvenida en una familia en la que predominasen los hermanos, como se recibiría calurosamente a un niño en una familia de hermanas. A un niño nacido en cierto lugar del norte de Inglaterra podría serle otorgado eventualmente el supremo honor de jugar por el Yorkshire County Club Cricket. Una niña podría considerar un gran beneficio el que no se esperara de ella que se convirtiera en jugador internacional de rugby para satisfacer a su frustrado padre. Más seriamente, sin embargo, lo que estas consideraciones ponen de relieve es que la motivación paternal al escoger el sexo para sus hijos no se ha de considerar simplemente en términos de satisfacción de necesidades individuales o de beneficios para individuos, sean de los niños o de los padres. La motivación ha de ser considerada en términos de transmisión del don de la vida y en términos de familia y de comunidad que está en un proceso de creación por medio de los padres. Estos tienen una responsabilidad moral de peso cuando deciden tener un hijo, cualquiera que sea su sexo. Y ellos necesariamente determinan su constitución genética, su ambiente, su carácter y todo su futuro por entero, conscientemente o no: escoger tener un hijo, escoger tenerlo en un país en particular, escoger la escuela, escoger fomentar o desanimar su modo de comportarse. La paternidad significa perseguir una serie de opciones que simplemente deben escoger, sea implícita o explícitamente. Esto significa que han de moldear al hijo. Algunos verían estas opciones como una indoctrinación social o como el empaquetar un producto. Prefiero considerarlas como estadios en el proceso de la procreación humana. Y no veo por qué, dentro de esta cadena de opciones, la selección de sexo se singularice como sujeto particular de desaprobación.

¿Qué pasa si las cosas van mal, si el niño que se espera es una niña y viceversa? En mi juventud me asombré hasta cierto punto, por una novela, bastante empalagosa, que lei, y cuyo título era «Paddy, the Next Best Thing». Se trataba de la historia de una niña que nació de unos padres que querían a toda costa un niño, por lo que intentaron sacar partido de un «mal trabajo», cuando nació una niña. No

me refiero aquí a la asignación de género o a su identidad, aunque esto quizás no estaría fuera de lugar. Pero se me ocurre el riesgo moral del aborto ante el disgusto de los padres, sobre el que ya he comentado, o las emociones consiguientes de un pequeño que descubre y se da cuenta que su nacimiento ocasionó un disgusto a sus padres. Sin duda alguna, esto ya les ocurre a los padres que simplemente esperan tener un niño o una niña sin que les sea posible hacer nada. Pero no sería muy sorprendente si el desencanto, o quizás el rencor, fuera más pronunciado en aquellas familias donde la pareja ha tomado medidas activas para asegurarse del sexo de su descendiente (no se puede ni pensar en la cantidad de procesos judiciales que se instruirían contra compañías farmacéuticas por el fracaso de sus productos).

Quizá, de nuevo, esto es exagerar el caso. Puede haber paralelismo en otros ejemplos de parejas que, a pesar de no querer un hijo, y a pesar de haber tomado todas las precauciones para evitarlo, se encuentran con un embarazo inesperado o no deseado. Porque no se sigue automáticamente, como se reconoce generalmente por experiencia, que un embarazo no deseado significa un hijo no querido. Ocurre que los padres se ajustan a estos casos, se recobran de su sorpresa o asombro, y dan positivamente la bienvenida al niño al que aman por sí mismo.

A modo de resumen sobre el punto de la motivación paternal, todo lo que estas consideraciones podrían indicar en conjunto es lo valioso y deseable que es aconsejar a las parejas que consideraran la posibilidad de tener un hijo de un sexo determinado. Cuando se trata de factores médicos, como ya los discutimos, existen facilidades de obtener consejo genético, y aquí el campo de las opciones sería mucho más positivo gracias a las técnicas de preselección de sexo. Pero, también habría mucho por decir sobre el consejo social, cuando los padres consideran la selección de sexo de sus hijos para ayudarles a analizar y evaluar sus motivaciones y los intereses del hijo. Sin embargo, mi conclusión es que cualquier pareja que decida tener un hijo está ya decidiendo la determinación de sus características humanas y personales por medio de sus genes y del ambiente familiar y social en que nacerá. No me parece incontrovertiblemente malo tener como fin hacer más explícita aquella herencia específica y su ambiente al escoger si se tratará de un niño o una niña. Y en verdad hay varias razones positivas, como ya he indicado, que conducen a la conclusión de que podría ser un beneficio positivo, y moralmente deseable, que se ejerciera la opción en casos particulares.

Pero, como es evidente, no tratamos simplemente de casos individuales. Y esto me lleva al último punto que debe examinarse al valorar la ética de la preselección de sexo de los niños: las consecuencias globales sociales si esta práctica fuese adoptada con amplitud y los efectos de este modo de proceder sobre la sociedad. Se trata de un factor que encuentro interesante, particularmente cuando se piensa en las declaraciones y puntos de vista de diferentes instituciones e individuos sobre este particular.

El mayor recelo que se ha expresado es que si se diera esta facilidad a los padres podría llegarse a una indeseable falta de equilibrio de sexos en la sociedad. Este fue el punto de vista expresado, por ejemplo, por el «Report of the Working Party of the Council for Science and Society on Human Procreation», con el telón de fondo de la «impresión general que, a largo plazo, la sociedad sale beneficiada si consta de un número más o menos igual de hombres y mujeres». Y estas consideraciones condujeron al «Working Party» a recomendar que, excepto en casos médicos deseables, «el sexo no debería ser un factor permitido en la selección de embriones para implantar en la madre»¹.

Sin embargo, es interesante notar que el «Warnock Report» patrocinado por el Gobierno tuvo menos confianza en las indeseables consecuencias sociales aunque la selección del sexo de los hijos estuviera ampliamente a disposición de las parejas. Previó la posibilidad de que en un futuro no muy lejano se desarrollaría un método simple para determinar el sexo antes de la fecundación, incluso como un «hágalo usted mismo»; y tenía dudas, por varias razones, en cuanto al uso de técnicas para la selección de sexo a gran escala. Pero halló que era imposible predecir las consecuencias sociales; y así se contentó con la sugerencia de que todo el problema de la aceptación de

la selección del sexo quedara pendiente de revisión por la autoridad estatutaria que otorgaría las licencias, y sugirió que fuera nombrada al efecto².

El «White Paper on Human Fertilisation and Embryology» del Gobierno, que se está considerando, en vistas a someterla al Parlamento para legislación sobre la materia, que se basa sustancialmente en el «Warnock Report», no se refiere de manera explícita a la selección del sexo, aunque sus provisiones en lo que toca a la investigación con embriones, pueden ser consideradas como si abarcasen la posibilidad de la selección de sexo por razones médicas como resultado de la biopsia embrionaria. Así, pues, si legalmente se permitiera la investigación embrionaria, ésta podría incluir proyectos encaminados al progreso de técnicas diagnósticas o terapéuticas o al control de fertilidad. Y posiblemente esto podría ser interpretado como si incluyera la identificación del sexo en los primeros estadios embrionarios por medio de la biopsia, en casos donde se sospecha la presencia de enfermedades ligadas al sexo, con el propósito de implantar o rechazar el embrión, dependiendo del resultado de la prueba. Y aun suponiendo que la investigación llegara a ser prohibida de modo general por una ley posterior, ésta no se interpretaría como si declarase ilegal todo procedimiento que determine la condición del embrión para su trasplante al útero de una mujer, o que permita la muerte de este embrión como consecuencia del descubrimiento de una anomalía³. Parece, sin embargo, tal como están las cosas, que si la futura ley declarase ilegal la selección del sexo de los niños en el estadio embrionario o antes por razones no médicas, lo haría sólo por implicación.

Pero existe un particular sector de la sociedad que tiene reservas claras y explícitas en cuanto a las implicaciones sociales derivadas de la selección del sexo de los niños, y este es el sector que se puede identificar de manera amplia como el que representa el movimiento de las mujeres. Warnock comentó la imposibilidad de predecir, a corto o largo plazo, la proporción entre varones y mujeres en la sociedad que resultaría de un amplia aplicación de la selección de sexo. Pero dejó anotada la sugerencia de que la mayoría de parejas querían que el primer hijo fuera varón, con las posibles consecuencias de que éste gozaría de ciertos privilegios que no tendrían las hijas, con implicaciones sociales mucho más marcadas en cuanto al papel que la mujer desempeña en la sociedad⁴. Muchas feministas sugieren que el patrón corriente sería, primero un niño y luego una niña; y puede que éste sea el caso en la presente coyuntura de la sociedad. Si es así, concluye, esto sólo servirá para atrincherar y confirmar el estereotipo sexual y la injusticia que en el mundo occidental data de los tiempos de Aristóteles, que considera a las mujeres como seres humanos de segunda clase.

No se trata, pues, simplemente, de que la selección de sexo afectara a la proporción en la sociedad a favor de los hombres, aunque probablemente así sería; se trata también, y quizás primariamente, de que la amplia preferencia por los varones, en el caso del primer hijo que naciera, haría que las hembras empezaran a darse cuenta de que «se las escoge para ser segundas», con lo que se describe como incalculables ramificaciones psicológicas para estas *hermanitas*⁵. Y es en este contexto que Helen Holmes y Betty Hoskins observan sobre la tecnología de la selección del sexo que «la verdadera raíz del problema consiste en que las tecnologías de selección de sexo favorecerían el patriarcado»⁶.

Pero no serían sólo las mujeres las que podrían sufrir psicológicamente y por comparación como consecuencia de la popularidad de la selección de sexo. Clifford Longley escribió un artículo en *The Times* al que puso el título «Sacando el mayor provecho del celibato» (*Making the best of Celibacy*); y empezó con la observación de que «un exceso de hombres sobre las mujeres en la población del futuro significaría que muchos varones, que se hallan ahora en período de crecimiento, no se casarían nunca, y se verían forzados a aprender cómo desafiar la sabiduría que recibieron de que la vida sin sexo es perjudicial a la salud». Será necesario, continuaba diciendo, establecer un valor positivo para el estilo de vida del soltero... [de lo contrario...] el futuro exceso de hombres sobre mujeres producirá un grupo de solteros insatisfechos y frustrados, con poco interés, o poca preocupación, por el bienestar de los demás⁷. Es interesante notar que

no cayó en la cuenta de que este dilema ha sido, por mucho tiempo, un hecho en la vida de muchas mujeres en la sociedad.

¿Son estas diversas consideraciones, y otras, sobre los posibles efectos sociales de la acumulativa preselección del sexo, suficientes para dar alguna directiva ética de cómo recibir la posibilidad de preselección de sexo y cómo debe ser aplicada por los individuos en la sociedad? Si ha de producir una creciente disparidad entre el número de varones y de hembras quizás haya algo por aprender sobre este fenómeno en los hechos acaecidos en el curso de la historia, como las consecuencias sociales del decrecimiento de la incidencia de mortalidad materna en el parto, o en las olas de emigración de Europa a América del Norte y Australia, y de manera particular en las consecuencias demográficas de la guerra. Por ejemplo, la Primera Guerra Mundial causó en la muerte de diez millones de jóvenes en Europa, y esto llevó a Inglaterra a lo que David Thompson describe como discusión muy vaga del problema de la *sobra de mujeres*, que fue en gran parte un problema de *escasez de hombres*⁸. Con todo, esto no iba a durar; y muchos demógrafos comentan lo que Reinhard en su *Histoire de la population mondiale* llama «el curioso hecho» de que después de la guerra la proporción de nacimientos de varones creció en Alemania, Inglaterra y Francia como si se redujesen las consecuencias de la fuerte proporción de mortalidad de varones durante la guerra⁹.

De cualquier manera que se trate de explicar el fenómeno, parece como si hasta ahora, en cualquier sociedad, la disparidad de proporción en los sexos ha sido de naturaleza temporal con tendencia a disminuir o a colocarse al mismo nivel por sí mismas, tan pronto como su causa inicial ha dejado de existir. Sin embargo, ¿continuaría esto siendo así una vez un método seguro de preselección de sexo estuviera al alcance de todos, de manera general y permanente? Aparte de efectos trágicos y catastróficos cualquier correctivo que se considerase necesario debería, por lo menos, incluir el elemento de opción deliberada a fin de poner marcha atrás a la tendencia. Singer y Wells, por ejemplo, quizás de manera característica, invocan lo que se parece mucho a una ley de oferta y demanda, cuando sugieren que «el valor que se dé a las hijas puede crecer»¹⁰. Pero en general, o antes que ésta tendencia nueva en el mercado haga su aparición, ¿qué peso hay que dar a las predicciones de una desproporción de sexo en la sociedad, o a los miedos feministas de una crecida discriminación sexual, y qué conclusiones éticas se pueden sacar si corresponden a la realidad? Sería irónico que un movimiento que defiende con tanto tesón los derechos de la mujer de ejercer su opción, fuera a prohibir su libertad de opción en esta área. Y posiblemente sería igualmente inhumano defender que las mujeres deberían escoger tener hijas, o hijas en primer lugar, simplemente como una opción anti-discriminatoria, ya que esto sería muy parecido al empleo de niños como medios que se usarían para la consecución de fines políticos o sociales.

Quizás lo que debería ser cuestionado aquí es hasta qué punto podrá la sociedad cambiar su modo de pensar y sus actitudes cuando la preselección del sexo se convierta en una posibilidad real y universal, y cuando las parejas por primera vez se enfrenten al examen no sólo de sus esperanzas sino de sus concretos motivos y presuposiciones en la opción deliberada que están considerando. Quizá sea también útil tener en cuenta la probabilidad de que la selección del sexo resulte en un declive de la proporción total de nacimientos, cuando desaparezca el fenómeno de que algunas parejas tengan varios hijos de un mismo sexo antes de conseguir el niño o niña que deseaban. Al comentar la *escasez de hombres* después de la Primera Guerra Mundial, Thomson también fijó su atención en otro efecto en Inglaterra que quizá no estaba desconectado con la ausencia de los hombres en el frente o con la masiva proporción de mortalidad de varones. Este consistió en la aceleración de la emancipación de la mujer al tomar parte en el esfuerzo nacional, y que creó como una ola de reconocimiento social a la que no fue posible hacer marcha atrás en el período de la postguerra¹¹. ¿Sería demasiado extravagante sugerir el paralelo de que si la selección de sexo da como resultado una reducción en la reserva total de gente que lleva a cabo las varias funciones y trabajos de índole social, necesarias para que la sociedad funcione como es debido, entonces las diferencias en el sexo irán per-

diendo su importancia en la vida pública, particularmente desde que los papeles tradicionales asignados al sexo van desapareciendo, y a pesar de algunas iniciales desventajas familiares en la niñez que quizás algunos de sus miembros femeninos pueden estar padeciendo? Sin embargo, de cualquier manera que uno enfoque el problema de la futura proporción entre los sexos, aparece con certeza, como concluye Helen Holmes, el tema de la selección de sexo «nos fuerza a enfrentarnos al sexismo en su base biológica y en su nivel social»¹².

En última instancia, como es natural, si la sociedad sintiera, o llegara a sentir que una amplia preselección de sexo condujera a una no saludable desproporción social entre los sexos, sería siempre posible ejercer influencia en las opciones con una variedad de medidas sociales, como atraer la atención del público hacia lo que está ocurriendo o dando una nueva dimensión a la paternidad responsable que tenga en cuenta el bien común y el bien de la familia individual. Singer y Wells concluyen que «como último recurso, se podrían imponer contribuciones a las parejas de acuerdo con el número de hijos que tengan y que pertenecen al sexo que más prepondera»¹³. Encuentro tal perspectiva moralmente desagradable por su tono punitivo, y por las consecuencias que de él se podrían seguir, como ocurre actualmente en la China, que es el resultado de un modo de proceder social semejante a éste. Pero, ¿qué otra cosa podría hacer la sociedad para poner remedio a la falta de equilibrio en la proporción de sexos? Al advertir sobre la futura posibilidad de introducir en el mercado comercial métodos de autopreselección del sexo, el informe de Warnock recomendaba que estos productos estuvieran controlados por la ley a fin de asegurar que fuesen «seguros, eficaces y de un estándar aceptable para su uso»¹⁴. Y quizás esta precaución de control legal del producto podría sugerir otro paso como el de promulgar medidas legales que controlen su distribución, y así, poner límite, e incluso a veces prohibir su obtención como medios de preselección de sexo. Siempre podrían estar permitidos con receta médica, como por ejemplo, en el caso de parejas con un historial familiar de enfermedades ligadas al sexo. Y quizás podrían establecerse otros criterios sociales que permitieran excepciones de tipo individual a la normativa nacional que desaprobaba, por ejemplo, el tener demasiados hijos varones durante una generación en particular. Pero, dejando aparte las dificultades de la aplicación de estas normas restrictivas, y de asegurar su observancia, tenemos que considerar la culpabilidad que se podría, sin razón, atribuir a los padres que tuvieran un hijo del sexo *equivocado*, por medios naturales, y que se sintieran obligados a justificarlo. Esto conduce a la objeción más amplia que, de la misma manera que la sugerencia de imponer contribuciones punitivas, mencionada antes, parece moralmente desagradable, así cualquier sugerencia de ingeniería social de prevención tiene todas las características de una intrusión de gran importancia en la vida privada y en la libertad inherente a las parejas, de establecer la familia que quieran escoger.

Parece, pues, que si la sociedad tiene que ejercer alguna influencia en la preselección del sexo de los niños, cuando ésta se considere necesaria para corregir la falta de equilibrio, debería hacerse por medios más positivos. Y las objeciones contra las contribuciones o el control no parecen hallar aplicación en una sociedad que ofrece incentivos positivos, como pensiones para niños u oportunidades educacionales atractivas o sociales, a fin de alentar el nacimiento de más niñas, por su futura calidad de vida y por sus contribuciones públicas a la sociedad; y posiblemente también dar marcha atrás a la peligrosa disminución de futuros progenitores en la población total.

Teniendo en cuenta todas estas consideraciones que parecen llamar nuestra atención cuando examinamos la ética de la selección de sexo en los niños, puede que a algunos les parezca que sería mejor no abrir esta caja de Pandora, y dejarlo todo como está, aparte de los beneficios de tipo médico, en algunos casos individuales. A otros puede parecerles que nos hallamos simplemente ante la puerta de entrada de otro inevitable estadio del desarrollo biológico y social de nuestra especie. Este último punto de vista es, en principio, aquél hacia el cual me siento inclinado. Una difundida facilidad en la obtención de medios sencillos para la preselección del sexo de los niños

no sólo desterrará de la sociedad muchos males al impedir el avance de enfermedades relacionadas con el sexo, eliminando ocasiones de abortos por culpa del género del feto, evitando toda controversia relacionada con la fecundación *in vitro*, contribuyendo en cierta medida al control de la población, e incluso será aceptable a los que se oponen a la contracepción. También respetará la libertad de individuos y parejas y aumentará sus opciones, los capacitará para el ejercicio de una paternidad responsable, de la manera que les parezca a ellos más apropiado. Y permitirá siempre a las parejas la opción de no recurrir a la misma, si prefieren dejarlo todo en las manos de un Dios providente; y a la sociedad introducir factores compensatorios cuando las opciones individuales se multipliquen y originen una preocupación de tipo social.

Como comentario final puede ser interesante notar que la selección del sexo de los niños por razones no médicas puede parecer estar a un paso de distancia de la eugenesia positiva, es decir, de tomar medidas no simplemente para corregir deficiencias en la constitución genética de los humanos, sino en cierto modo, para mejorar a éstos. Un posible peligro contra el cual el Government's White Paper on Human Fertilisation and Embryology se enfrentó es lo que describe como una de las mayores razones de la inquietud pública a causa de las recientes técnicas que se han desarrollado en relación con la reproducción humana: la creación de seres humanos «con ciertas características predeterminadas por medio de la modificación de la original estructura genética del embrión»¹⁴. Y la selección de sexo adoptada con el positivo interés de formar nuevas personas humanas no está tan lejos de la modificación genética para que no tomemos esta relación con toda seriedad.

Esta consideración puede invocar a nuestra vieja amiga en estas áreas: la resbaladiza cuesta abajo. Como argumento nunca me pareció muy convincente, ya que muchos de nosotros pasamos gran parte de nuestra vida en cuestas resbaladizas. Como observó un escritor, cuando uno se halla en una resbaladiza cuesta abajo, todo depende de si lleva esquís o garfios. En algunos casos, cuando se emplea este argumento se trata de una táctica retórica y demoradora, con la que se intenta detener la acción con una terrorífica luz roja de peligro. En otros casos puede ser un argumento demorador pero saludable, más como la luz ámbar, que da un poco de pausa, ya que fuerza a uno a reflexionar y dar una explicación clara de la razón por la que se justifica llegar tan lejos, sin ser arrastrado más allá de lo que se había intentado al principio.

En todo el tema de la modificación genética, o (en este caso) de preselección genética, se da un acuerdo bastante general sobre su valor por fines terapéuticos, o por eugenesia negativa; y por lo tanto existe poca preocupación acerca de aquellas posibilidades. Donde se dan más aprensiones, éstas se refieren a intentos o deseos, no de poner remedio o de curar la estructura genética, sino de mejorarla o ensalzarla.

La diferencia entre eugenesia terapéutica y mejoradora es una clarificación útil para una guía ética práctica, pero puede sufrir, por lo menos, de ambigüedad en potencia. Busca identificar y legitimar procedimientos *terapéuticos* cuyo fin es curar o remediar condiciones en individuos que no llegan al estándar de salud normal. Pero, ¿qué se debe considerar *terapia* a medida que la idea de salud va incluyendo no solamente cierto grado de equilibrio físico, emocional y mental, sino también cierta razonable preocupación por el equilibrio y armonía social y ambiental? Si esta expansión de nuestro entendimiento de la salud prosigue, ¿no puede extenderse la idea de medicina genética terapéutica o curativa que se desea extender hacia áreas que hasta el momento actual se juzgaron indeseables como la medicina genética mejoradora y la modificación genética?

No es el fin de este artículo proseguir esta especulación. Puede, no obstante, sugerir que consideremos que la preselección es un primer paso tentativo hacia aquella dirección genética. Si es así, la posible extensión lógica de estas opciones a los individuos o a la sociedad, debería servir para concienciarnos juiciosamente de que estamos en verdad moldeando las vidas de individuos humanos y posiblemente los contornos de nuestra futura sociedad. Nos compete pues, si no pararnos ante la luz roja, al menos continuar con la luz ámbar, con considerable precaución y circunspección.

BIBLIOGRAFÍA

1. Informe del Working Party of the Council for Science and Society on Human Procreation, OUP, 1984, 1.8; 5.9.
2. Warnick Report. Omnd. 9314. HMSO, 1984, 9.11-12.
3. White Paper on Human Fertilisation and Embryology, Om., 259, HMSO, 1987, 35; 30.
4. Warnock, 9.11.
5. R. STEINBACHER & H. B. HOLMES: *Sex choice: survival and sisterhood*. En C. Gena et al., *Man-made women: how new reproductive technologies affect women*. London, Hutchinson, 1985, p. 60. Cf. Kevin T. Kelly, *Life and love*. London, Collins, 1987, p. 99.
6. H. B. HOLMES & B. B. HOSKINS: *Prenatal and preconception sex choice technologies: a path to femicide?* En C. Gena, op. cit. p. 23.
7. CLIFFORD LONGLEY: *Making the best of celibacy*. The Times, 14 sept. 87.
8. DAVID THOMSON: *Europe since Napoleon*. London, Longman, 1962, p. 537.
9. M. R. REINHARD: *Histoire de la population mondiale*. Paris, p. 580.
10. P. SINGER & D. WELLS: *The Reproductive Revolution*. Oxford, OUP, 1984, p. 169.
11. THOMPSON, p. 538.
12. HELEN B.: *Holmes, Review of Gendercide: the implications of sex selection*, by Mary Anne Warren. En: *Bioethics*, I, 1, 1987, p. 104.
13. SINGER & WELLS: p. 171.
14. WARNOCK, 9.12.
15. WHITE PAPER, 37.

LH III-6 DIGNIDAD DE LA PERSONA Y ESTATUTO DEL EMBRIÓN HUMANO*

Manuel Cuyás, S. J.

de la perfección», «consecución de algo trascendente vislumbrado o creído», etc.

DECLARACIÓN UNIVERSAL DE LOS DERECHOS HUMANOS E INSTRUCCIÓN «DONUM VITAE»

Las reflexiones precedentes explican que la *Declaración Universal de los Derechos Humanos*, aprobada y proclamada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 10 de diciembre de 1948, diga así: «Artículo 1. Todos los seres humanos nacen libres e iguales en dignidad y derechos y, dotados como están de razón y conciencia, deben comportarse fraternalmente los unos con los otros... Artículo 3. Todo individuo tiene derecho a la vida, a la libertad y a la seguridad de su persona». Los términos «individuo» y «persona», no menos que la referencia del artículo primero a los que nacen, eluden pronunciarse sobre la dignidad y derechos del no nacido, así como sobre la posible existencia de vida humana no individualizada o no personalizada.

De modo semejante el Tribunal Constitucional de Alemania evita definirse acerca de si la dignidad del ser humano (art. 1, par. 1) y la defensa del derecho fundamental a la vida (art. 2, par. 2) quedan suficientemente garantizados en la ley fundamental del Estado, al afirmar que «según los conocimientos biológico-fisiológicos más seguros la existencia histórica del individuo humano se da ya en cualquier caso (*jedemfalls*) a partir del día 14 después de la concepción». No excluye la posibilidad de un inicio anterior, que no sería meramente específico sino incluso individual.

La misma Iglesia católica, aunque hable de la inmediata creación del alma por Dios (Instrucción de la Congregación para la Doctrina de la Fe (22 de febrero 1987) *Donum Vitae* (D.V.) Introd. 5; AAS 80 (1988) 70-102), porque «conoce las discusiones actuales sobre el inicio de la vida del hombre, sobre la individualidad del ser humano y sobre la identidad de la persona», no quiere comprometerse «expresamente con una afirmación de naturaleza filosófica» y se limita a afirmar que «el ser humano ha de ser respetado —como persona (no afirma que lo sea ya)— desde el primer instante de su existencia» (D.V. I,1).

Importa mucho no suponer que el valor ético de una norma se halla necesariamente vinculado a la concepción filosófica desde la cual se ha razonado. Al margen de ella, fundamenta la Iglesia el imperativo de respetar la vida humana desde el momento de la concepción en la obligación moral cierta de no asumir irresponsablemente el riesgo de atentar contra la vida de una persona inocente. Basta que

Se analizan críticamente diversas posiciones que buscan el estatuto del embrión en la respuesta a la cuestión del cuándo empieza a existir la persona humana.

El autor considera que el problema queda así mal planteado y no tiene solución. Y que sólo el planteamiento ético puede plantear una respuesta coherente.

Dada la incertidumbre de que la entidad biológica humana entrañe ya desde su inicio la dignidad personal, elige otorgar el beneficio de la duda a la protección del nuevo ser.

EL RESPETO A LA VIDA HUMANA COMO IMPERATIVO ÉTICO: FUNDAMENTACIONES BÍBLICA Y ÉTICA

El imperativo ético de respetar la vida humana personal es reconocido como principio básico indispensable para la vida en sociedad. Las personalidades de nuestro siglo en las que la humanidad se siente universalmente mejor representada desde el punto de vista civil (Bertrand Russell, Martin Luther King...) o religioso (Mahatma Gandhi, Albert Schweitzer...) se han mostrado particularmente sensibles al proclamar su exigencia. La discusión versa exclusivamente sobre su fundamento o sobre los presupuestos de su vigencia.

Desde la teología y a la luz de la Biblia, la creación del hombre y de la mujer a imagen de Dios (Gn 1,27) les otorga una dignidad indiscutible, corroborada por el hecho de que el Creador reivindique para sí el tutelar su vida (Gn 4,9-15; 9,5; ...), proclame una relación personal con cada uno (Is 43,1) y lo haya amado hasta hacerse Él mismo hombre en la persona del Hijo y dar su vida por él (Gal 2, 20). Entre los diez mandamientos de la ley de Dios ninguno ha sido más universalmente proclamado y aceptado que el quinto: no matarás (Ex 20,13; Dt 5,17; Mt 5,21).

Desde la filosofía y a la luz de la razón, el percibir la existencia de uno mismo como don recibido y, a la vez, como tarea a realizar mediante la prosecución autónoma y solidaria del propio destino, implica el imperativo ético fundamental de conservar la vida propia y de respetar la ajena como condición indispensable para el cumplimiento del deber percibido, llámesele «realización de sí mismo», «logro

* *La Civiltà Cattolica* 1989; 14/2: 438-51.

BIBLIOGRAFÍA

1. Informe del Working Party of the Council for Science and Society on Human Procreation, OUP, 1984, 1.8; 5.9.
2. Warnick Report. Omnd. 9314. HMSO, 1984, 9.11-12.
3. White Paper on Human Fertilisation and Embryology, Om., 259, HMSO, 1987, 35; 30.
4. Warnock, 9.11.
5. R. STEINBACHER & H. B. HOLMES: *Sex choice: survival and sisterhood*. En C. Gena et al., *Man-made women: how new reproductive technologies affect women*. London, Hutchinson, 1985, p. 60. Cf. Kevin T. Kelly, *Life and love*. London, Collins, 1987, p. 99.
6. H. B. HOLMES & B. B. HOSKINS: *Prenatal and preconception sex choice technologies: a path to femicide?* En C. Gena, op. cit. p. 23.
7. CLIFFORD LONGLEY: *Making the best of celibacy*. The Times, 14 sept. 87.
8. DAVID THOMSON: *Europe since Napoleon*. London, Longman, 1962, p. 537.
9. M. R. REINHARD: *Histoire de la population mondiale*. Paris, p. 580.
10. P. SINGER & D. WELLS: *The Reproductive Revolution*. Oxford, OUP, 1984, p. 169.
11. THOMPSON, p. 538.
12. HELEN B.: *Holmes, Review of Gendercide: the implications of sex selection, by Mary Anne Warren*. En: *Bioethics*, I, 1, 1987, p. 104.
13. SINGER & WELLS: p. 171.
14. WARNOCK, 9.12.
15. WHITE PAPER, 37.

LH III-6 DIGNIDAD DE LA PERSONA Y ESTATUTO DEL EMBRIÓN HUMANO*

Manuel Cuyás, S. J.

de la perfección», «consecución de algo trascendente vislumbrado o creído», etc.

DECLARACIÓN UNIVERSAL DE LOS DERECHOS HUMANOS E INSTRUCCIÓN «DONUM VITAE»

Las reflexiones precedentes explican que la *Declaración Universal de los Derechos Humanos*, aprobada y proclamada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 10 de diciembre de 1948, diga así: «Artículo 1. Todos los seres humanos nacen libres e iguales en dignidad y derechos y, dotados como están de razón y conciencia, deben comportarse fraternalmente los unos con los otros... Artículo 3. Todo individuo tiene derecho a la vida, a la libertad y a la seguridad de su persona». Los términos «individuo» y «persona», no menos que la referencia del artículo primero a los que nacen, eluden pronunciarse sobre la dignidad y derechos del no nacido, así como sobre la posible existencia de vida humana no individualizada o no personalizada.

De modo semejante el Tribunal Constitucional de Alemania evita definirse acerca de si la dignidad del ser humano (art. 1, par. 1) y la defensa del derecho fundamental a la vida (art. 2, par. 2) quedan suficientemente garantizados en la ley fundamental del Estado, al afirmar que «según los conocimientos biológico-fisiológicos más seguros la existencia histórica del individuo humano se da ya en cualquier caso (*jedemfalls*) a partir del día 14 después de la concepción». No excluye la posibilidad de un inicio anterior, que no sería meramente específico sino incluso individual.

La misma Iglesia católica, aunque hable de la inmediata creación del alma por Dios (Instrucción de la Congregación para la Doctrina de la Fe (22 de febrero 1987) *Donum Vitae* (D.V.) Introd. 5; AAS 80 (1988) 70-102), porque «conoce las discusiones actuales sobre el inicio de la vida del hombre, sobre la individualidad del ser humano y sobre la identidad de la persona», no quiere comprometerse «expresamente con una afirmación de naturaleza filosófica» y se limita a afirmar que «el ser humano ha de ser respetado —como persona (no afirma que lo sea ya)— desde el primer instante de su existencia» (D.V. I,1).

Importa mucho no suponer que el valor ético de una norma se halla necesariamente vinculado a la concepción filosófica desde la cual se ha razonado. Al margen de ella, fundamenta la Iglesia el imperativo de respetar la vida humana desde el momento de la concepción en la obligación moral cierta de no asumir irresponsablemente el riesgo de atentar contra la vida de una persona inocente. Basta que

Se analizan críticamente diversas posiciones que buscan el estatuto del embrión en la respuesta a la cuestión del cuándo empieza a existir la persona humana.

El autor considera que el problema queda así mal planteado y no tiene solución. Y que sólo el planteamiento ético puede plantear una respuesta coherente.

Dada la incertidumbre de que la entidad biológica humana entrañe ya desde su inicio la dignidad personal, elige otorgar el beneficio de la duda a la protección del nuevo ser.

EL RESPETO A LA VIDA HUMANA COMO IMPERATIVO ÉTICO: FUNDAMENTACIONES BÍBLICA Y ÉTICA

El imperativo ético de respetar la vida humana personal es reconocido como principio básico indispensable para la vida en sociedad. Las personalidades de nuestro siglo en las que la humanidad se siente universalmente mejor representada desde el punto de vista civil (Bertrand Russell, Martin Luther King...) o religioso (Mahatma Gandhi, Albert Schweitzer...) se han mostrado particularmente sensibles al proclamar su exigencia. La discusión versa exclusivamente sobre su fundamento o sobre los presupuestos de su vigencia.

Desde la teología y a la luz de la Biblia, la creación del hombre y de la mujer a imagen de Dios (Gn 1,27) les otorga una dignidad indiscutible, corroborada por el hecho de que el Creador reivindique para sí el tutelar su vida (Gn 4,9-15; 9,5; ...), proclame una relación personal con cada uno (Is 43,1) y lo haya amado hasta hacerse Él mismo hombre en la persona del Hijo y dar su vida por él (Gal 2, 20). Entre los diez mandamientos de la ley de Dios ninguno ha sido más universalmente proclamado y aceptado que el quinto: no matarás (Ex 20,13; Dt 5,17; Mt 5,21).

Desde la filosofía y a la luz de la razón, el percibir la existencia de uno mismo como don recibido y, a la vez, como tarea a realizar mediante la prosecución autónoma y solidaria del propio destino, implica el imperativo ético fundamental de conservar la vida propia y de respetar la ajena como condición indispensable para el cumplimiento del deber percibido, llámesele «realización de sí mismo», «logro

* *La Civiltà Cattolica* 1989; 14/2: 438-51.

probablemente se halle ya constituida, para que no se la pueda privar del derecho fundamental a la vida. No se trata de un principio dogmático, sino ético. Lo cual no obsta para que el habitual modo de expresarse el Magisterio otorgue presunción de verdad, también objetiva, al juicio de valor propugnado, aunque esta presunción no deba extenderse ni a los presupuestos científicos subyacentes, ni a la concepción filosófica concomitante. La Instrucción citada, en continuidad con la perenne doctrina de la Iglesia, quiere ser un alegato en favor de la vida y del amor con particular referencia a los más débiles (D.V., Conclusión).

Con el inicio del ser personal están vinculados diversos problemas morales inherentes a las técnicas de reproducción asistida (porcentaje de fracasos, embriones supernumerarios), a la experimentación con embriones para diversos fines (terapia, recombinación genética, diagnóstico previo a la implantación), a la limitación de la natalidad mediante antiimplantatorios (DIU, píldora del día siguiente), etcétera.

ESTATUTO DEL EMBRIÓN Y PERSONA: CORPORALIDAD Y TRASCENDENCIA

La problemática aludida en el documento antes citado se plantea con rigor al reflexionar sobre el *estatuto del embrión*. Con esta expresión significamos el conjunto de derechos y obligaciones a que da lugar su relación con el mundo que le rodea. Desde el punto de vista legal equivaldría al régimen jurídico que le corresponde y se le reconoce (una concepción positivista del Derecho diría que se le otorga), dada su condición de sujeto, individuo, persona. Se trata, por consiguiente, de percibir (o establecer) cuándo empieza a darse esa condición, atribuida primordialmente a la infusión del alma, cuando se habla de animación (presupone el hilemorfismo); a la existencia propia unificada y distinta, cuando se habla de individuación; a la adquisición de una conciencia autónoma, cuando se habla de personalización; y al reconocimiento legal de un titular o sujeto de derechos en el planteamiento meramente jurídico del tema.

Se ha convertido en clásica y sigue siendo un buen punto de referencia la definición de *persona* formulada por Boecio (†524): «Persona est rationalis naturae individua substantia» (*Contra Eutichen et Nestorium*, sec. 3: persona es la substancia individual de naturaleza racional). De acuerdo con él, santo Tomás de Aquino (*Suma Theologiae* I, q. 29, a. 1 c) reivindica el término persona para la singularidad especial de los individuos racionales, los cuales «habent dominium sui actus, et non solum aguntur, sicut et alia, sed per se agunt» (tienen dominio de sus actos y no solamente son movidas como las otras, sino que actúan por sí mismas), con lo cual apunta a ese algo más («prosopon» en el sentido de sobrepuesto), que trasciende incluso la realidad psicofísica mensurable del individuo como tal. La Declaración Universal de los Derechos Humanos alude a lo mismo con los términos conciencia, libertad, derechos y obligación de un comportamiento fraternal con los otros.

Corporalidad (objetividad del ser en sí) y **trascendencia** (apertura relacional) equivalen a dos focos, en función de los cuales deben legitimar su postura las diversas soluciones propuestas al problema planteado por la necesidad de reconocer la presencia de un ser personal. En este cometido, ni la biología puede prescindir de una reflexión filosófica, ni la antropología puede desconocer los datos aportados por el progreso científico. La trascendencia immanente al mismo sujeto humano impone límites infranqueables, tanto al enfoque desde la fe en el Trascendente, como al enfoque desde el materialismo immanente. Tal vez por ello los fautores de este último tienden a acentuar el aspecto relacional (perspectiva psicológica y de las consecuencias sociales); los teólogos, por su parte, atienden primariamente al substrato biológico (perspectiva ontológica de interpretación genética, o estructural, o del «día 14»). Con todo, al razonar sobre la cuestión propuesta, nada impide que algunos creyentes neokantianos aproximen sus paradigmas a los del materialismo y que algunos materialistas se sientan más cómodos en los esquemas objetivos de quienes tienen fe. Los dos focos aludidos trascienden en mayor o menor proporción ideologías y concepciones religiosas.

PERSPECTIVA ONTOLÓGICA (INTERPRETACIONES GENÓMICA, ESTRUCTURAL Y NIDATORIA O «DEL DÍA 14»)

Desde la *perspectiva ontológica* la explicación más radical de los datos biológicos (*interpretación genómica*) percibe en la constitución genética nueva del cigoto (primera célula del nuevo ser), aparte la indiscutible y específica naturaleza humana, toda la singularidad exigible para el reconocimiento de la persona, puesto que posee características propias, que lo distinguen de los demás (unicidad), y está dotado de un dinamismo interno teleológicamente dirigido al desarrollo (crecimiento y diferenciación) que irá actualizando en él las potencialidades del ser personal. Ni la gradual diferenciación ontológica y orgánica, ni la posible interrupción del proceso por accidentes frustratorios o involutivos contradicen la unidad del substrato en la totalidad de un ciclo vital original, iniciado con la recién terminada fusión de los pronúcleos y mantenido en la permanente identidad del sujeto. Aunque los cambios lo afecten cualitativamente en la manifestación y posibilidad de sus virtualidades, el desarrollo tiene lugar sin solución de continuidad. El que este desarrollo requiera circunstancias indispensables y también influjos positivos del exterior no contradice la inmanencia radical del proyecto y de la actividad que rige todo el proceso.

El punto clave de esta explicación se halla en los indicios biológicos, que permiten suponer, a partir del genoma original, un centro unificador, tanto del progresivo crecimiento y diferenciación, como de la interdependencia de las partes. Cada estadio supone ciertamente el precedente y las nuevas características emergen de una diversificación gradual, virtualmente contenida en la fase previa, sin que se niegue con ello la eficacia de los influjos recibidos del exterior.

Sin salirse de la perspectiva ontológica, otra interpretación de los datos biológicos (*interpretación estructural*) considera insuficiente el contenido genético característico de la especie humana y la individualidad propia del cigoto para reconocer en él la dignidad que otorga valor ético al ser personal; carece aún de suficiente estructura interna y de la determinación biológica requerida para ello. Las transformaciones que sufrirá suponen saltos cualitativos en el sistema y el proceso no se ha fijado aún en una dirección única. Para adquirir una complejidad estructural y funcional suficientemente vinculada a la realidad biológica terminal necesita incorporar, a la información genética de sus cromosomas, nuevos materiales que cambian cualitativamente sus estructuras. La interacción con el sistema biológico informativo de la madre despliega una eficacia mucho más determinante que la mera aportación de elementos complementarios extrínsecos. Hasta el fin de la octava semana no alcanza el embrión la complejidad estructural y funcional requeridas para considerarlo vinculado en sí mismo al ser personal.

El punto clave de esta explicación se halla en ponderar la insuficiencia de las virtualidades contenidas en el cigoto, en el blastocisto e incluso en la gástrula para determinar todas las características del individuo humano al que dará lugar. Necesita informaciones exógenas para alcanzar la complejidad estructural constitutiva de la persona. Carlos Alonso Bedate equipara esa complejidad estructural a la «forma» en el sentido de la teoría hilemórfica (aquello por lo cual una realidad es lo que es y la constituye en cuanto tal). Reconoce, por otra parte, la dificultad que entraña distinguir entre el proceso de diferenciación, en el que también hay crecimiento, y el de solo crecimiento con el sistema biológico definitivo. De todos modos, se trata antes solamente de una entidad biológica que inició y prosigue por sí misma un proceso ontogénico humano.

Extremen las exigencias de estructura quienes, para reconocer la dignidad humana, reclaman la presencia de actividad neuronal (un esbozo de cerebro). Piensan salvaguardar así un paralelismo entre el inicio del ser personal y su término, generalmente reconocido como definitivo en la muerte cerebral. Pero existe una diferencia radical entre ambos supuestos. Cuando el tronco cerebral pierde su actividad, desaparece todo principio unificador, tanto de la relación con el exterior, como de la relación entre tejidos y órganos en el interior; ha empezado la progresiva desintegración del individuo. Por el contra-

rio, el desarrollo embrional muestra una interna relación entre células, tejidos y órganos, que acaba por actualizar posibilidades de relación también externas.

En lo interno de la perspectiva ontológica, entre las interpretaciones genómica y estructural de los datos biológicos, logra particular importancia el momento de la *nidación*, hasta el punto de conseguir que muchos lo identifiquen con el inicio de la persona. El cambio implica ciertamente un umbral importante en relación con la individuación.

La clave de su significación no procede del asentamiento, ni de la interacción ya iniciada antes con los influjos maternos, sino de que por este tiempo (el concordado día 14 en que suele terminar el proceso nidatorio) las células de la gástrula han perdido su totipotencialidad y se hace imposible, tanto el surgir de mellizos monovitelinos, como la formación de quimeras por la fusión en uno de embriones distintos. La interpretación estructural percibe en tales fenómenos la prueba de que el esbozo actualizado de la dignidad personal debe posponerse hasta que el nuevo ser haya adquirido la complejidad requerida para que exista una correlación física con el término al que se orienta. La interpretación genómica descubre en ellos, sea la frustración de un proceso (tal vez doble) ya iniciado, que da paso al inicio de otro nuevo, sea una especie de reproducción asexual, mediante la separación de una o varias células aún totipotenciales. Éstas son también capaces de dar lugar, siguiendo un curso aparte, al desarrollo completo, definido en la misma constitución genética del cigoto. Mientras, el embrión original seguirá su propia carrera. Para que esta explicación de la formación de mellizos monovitelinos (posibilidad de reproducción asexual en los primeros estadios de la vida humana) no contradiga la tesis de que la dignidad de todo ser humano exige una directa conexión entre su inicio y el acto conyugal (D.V. II, 5), este principio debe interpretarse como mera exclusión de una intervención exterior en el proceso iniciado con la unión de los gametos.

Desde la perspectiva ontológica, las tres interpretaciones indicadas muestran que los datos biológicos disponibles permiten diversas lecturas. Todas ellas acentúan la subjetividad substancial; la trascendencia queda implicada en la apertura relacional propia del término al que teleológicamente se halla ya orientado el cigoto desde el inicio, o a partir de un estadio ulterior de desarrollo. Sin confundir los conceptos, identifican por principio la persona con la entidad biológica en que cada una de las interpretaciones percibe su inicio. Desde la fe, el aspecto relacional queda consolidado, dado que el hombre es la «única criatura terrestre a la que Dios ha amado por sí misma» (*Gaudium et spes* 24); además, el ser creado dice ya de por sí relación innata al Creador.

PERSPECTIVA PSICOLÓGICA E INTERPRETACIÓN CULTURAL

A partir de la separación cartesiana entre alma y cuerpo ha tenido lugar en el pensamiento moderno una progresiva desubstancialización del ser personal a favor de las cualidades que lo especifican: el pensamiento (René Descartes, †1650), el sujeto noumenal (Immanuel Kant, †1804), la conciencia (Edmund Husserl †1938), la libertad (Jean-Paul Sartre †1980). Este trasfondo filosófico explica que la *perspectiva psicológica* exija el hecho de conocer para apreciar la presencia de una persona. No le basta siquiera que se dé ya el substrato biológico necesario para ejercer las funciones humanas. Ni el acráneo, ni el que morirá antes del parto, ni el nacido incapaz de llegar a conocer merecerán el respeto debido a la dignidad personal. Se explica el interés de la Iglesia por reivindicar la dignidad humana personal de la corporeidad: «cualquier intervención sobre el cuerpo humano no alcanza únicamente tejidos, órganos y funciones; afecta también, y a diversos niveles, a la persona misma» (D. V., Introd. 3).

La *interpretación cultural*, denominada también *ética*, lleva la perspectiva psicológica y su planteamiento relacional hasta las últimas consecuencias: persona es un sujeto libre, que juzga el bien por sí mismo y reconoce la misma prerrogativa en los demás. Su dignidad

estriba en el querer autónomo. Se accede progresivamente a ser persona con la adquisición de responsabilidad y se va dejando de serlo con la pérdida expedita de las facultades mentales. Ni el recién nacido, ni el demente senil son personas. Ser persona presupone suficiente conciencia y razón para entrar en la comunidad de los sujetos libres y para ejercer en ella la propia autonomía moral. Los conflictos, de tipo especulativo o práctico que sugieren sobre los derechos de uno u otro, se resolverán mediante el diálogo. El acuerdo es fuente de moralidad. Tratar a los demás como fin y nunca como medio da lugar a la «comunidad moral pacífica». H. Tristram Engelhardt distingue entre el ser personal, sujeto de derechos al que debemos respeto, y otros niveles de vida humana, objeto de beneficencia, porque son susceptibles de padecer o porque su deterioro haría sufrir a otros.

PERSPECTIVA JURÍDICA

La *perspectiva jurídica* opta por dar una solución práctica a los problemas planteados en torno al estatuto del embrión. Dada la imposibilidad de concordar las diversas opiniones basadas en criterios objetivos, no pretende definir los derechos que posee el cigoto, o un determinado conjunto de células humanas, sino establecer la responsabilidad colectiva en relación con él. Este enfoque supone un giro de 180° con respecto a los anteriores, pero, ni siquiera la concepción más positivista del derecho pretende prescindir de la realidad sobre la cual legisla. El valor de una precisión forense depende sobre todo de los criterios de bien público, buenos o malos, en que se fundamentan; el legislador debe atender además a la eficacia y racionalidad de la ley.

El que exista alguna identidad entre el substrato biológico iniciado con la fusión de los pronúcleos y la persona o personas a que dará lugar, avala la distinción entre vida humana y cualquier otro tipo de existencia, prestando sólida base a cierta protección jurídica, incluso cuando no se le reconoce derecho a nacer, ni a las condiciones necesarias para proseguir su desarrollo. Esta consideración impone límites en la disponibilidad para evitar que la humanidad se vea sometida a los desorbitados intereses del progreso técnico, pero no basta para suprimir toda instrumentalización del individuo en ciería a favor de un beneficio para la humanidad en su conjunto. Pues los científicos reclaman poder disponer de células embrionales y de embriones para realizar el diagnóstico prenatal con alguna de las primeras células (blastómera), para multiplicar los ensayos de intervención terapéutica, para experimentar trasplantes que se espera serán beneficiosos, para iniciar recombinaciones genéticas, etc. Las ventajas previstas para el bien común en el futuro, la ineficacia de una ley que prohíba tratar el embrión de pocos días como material de ensayo y la escasa o nula probabilidad, según muchos, de que tal uso suponga un atentado contra la dignidad personal, explica que las legislaciones tiendan a no sancionar, o a permitir incluso, con determinadas cautelas (valor académico del protocolo, imposibilidad de alcanzar el objetivo con vidas no humanas, etc.), la utilización de embriones «supernumerarios» y «no implantables», o incluso producidos con fines experimentales, durante un determinado período de su existencia (hasta el día 14 generalmente). Se los convierte así en objeto o medio para otros fines.

Con tales pronunciamientos se esboza un como estadio intermedio entre la animalidad y el ser personal. La traducción de sus considerandos en conclusiones de la jurisprudencia, y también en textos legales, determina, con mayor o menor precisión, y sobre bases ciertamente inseguras, una especie de ethos o código de buena conducta respecto al embrión de pocos o más días. De tales normas se suele seguir una tutoría de la colectividad, ejercida mediante la requerida aprobación previa de los protocolos, que supone una especie de derecho defensivo en el devenir personal, aunque no se le reconozca derecho positivo a las condiciones necesarias para el desarrollo. Se apela al sentir general, pero puede cambiar el parecer de un gran número, espontáneamente o movilizada por una propaganda bien o mal intencionada, y la jurisprudencia o el Estado deberán modificar la norma, si entienden que así evitarán mayores daños y tutelarán en lo posible el bien común. Apelar al valor pedagógico de la ley para promover un mejor bien común requiere cierto triunfo de la verdad

en el sentir generalizado y la presupone en la mente de los jueces y legisladores; sería tarea de todos trabajar por conseguirlo.

PERSPECTIVA UNIFICANTE

Más radical se muestra la *perspectiva unificante* al borrar toda diferencia específica entre seres inanimados, vegetales, animales y personas a favor de una evaluación general, basada más en factores emocionales que en conocimientos reflejos. Una supuesta distinción entre el valor y el ser, el temor a establecer discriminaciones de tipo racista, la ideología materialista y la pretendida reproducción en la ontogénesis de la evolución filogenética convergen en aceptar sin demasiado rigor científico esta interpretación, la cual está de acuerdo, por lo demás, con el sentir espontáneo, que siempre ha penalizado más o menos el atentado según el mayor o menor parecido de la víctima con la persona adulta. Una actitud semejante explica también el interés científico por adelantar lo más posible el diagnóstico prenatal, cuando se piensa en eliminar el producto de la concepción, si se revelase anómalo.

TERMINOLOGÍA

La discusión en torno al estatuto del embrión debe evitar que los términos empleados condicionen el raciocinio. Debemos tener siempre presente que se refiere a esa realidad, biológica al menos, cuyo valor como causa de obligaciones éticas o jurídicas es cuestionado.

La denominación más indefinida alude a ella como «agregado celular humano». Con un discutible antropomorfismo se quiere justificar la expresión porque, antes de la nidación, ninguna de las células ha decidido que será individuo; podrían dar lugar a varias personas o convertirse en una simple mola (ya hemos explicado tales posibilidades desde las interpretaciones genómica y estructural). Los términos empleados no tienen en cuenta la diferencia que existe entre un conglomerado de células humanas en cultivo y ese «algo» a que nos referimos, dotado de una teología inmanente hacia la plenitud del ser humano, la persona.

Calificarlo como «pre-embrión» reconoce cierta unidad, pero insinúa un nivel inferior en la escala del ser, una etapa preparatoria del desarrollo. Se facilita así una minusvaloración que invita a aceptar alguna instrumentalización del mismo.

Referirse a la misma realidad como «embrión de un determinado número de células» supone ya continuidad y semejanza en la escala del ser, pero no explícita que se trata de la entidad biológica que ha iniciado un proceso ontogénico de por sí orientado al ser personal.

Diversos comités de ética y algunas autoridades jurídicas o legislativas han elegido la expresión «persona humana potencial». Tal denominación, al aproximar la entidad referida a lo personal, la separa de los seres inferiores y le confiere cierta dignidad que limita, al menos, la disposición de otros sobre ella.

El «Comité Consultatif National d'Éthique» (Francia) justifica los términos empleados porque la realidad biológica del genoma humano la sitúa ya dentro de la especie y presta base ontológica a un desarrollo del ser personal, el cual, complementado con la base cultural de la relación en el seno de la familia y de la sociedad, llevará a término el proyecto inicial.

Reprueban la expresión tanto la interpretación genómica más radical como el personalismo neokantiano. Para unos y otros ser persona es una cuestión de hecho, para la cual basta, según la primera, el proyecto codificado en el genoma, y se requiere, según el segundo, actividad cognoscitiva. No hay término medio entre ser persona y no serlo. No se es más o menos persona. Cambia solamente el grado alcanzado en el desarrollo y en las capacidades correspondientes de actividad física y/o psíquica; éstas dependen tanto de la base biofisiológica como de factores culturales en mutua dependencia.

Debemos ser también cautos con las expresiones que apelan al carácter sagrado de la vida humana. Como quiera entendamos la relación con Dios que tal cualificación implica, ésta de ningún modo supone un valor absoluto; se haría absurdo que podamos renunciar a los medios extraordinarios para conservarla. Toda contingencia comporta relatividad.

CRITERIOS INSUFICIENTES

Ninguna de las soluciones propuestas para determinar el estatuto del embrión satisface. Tal vez el problema se haya planteado mal o no sea posible aún forjar un concepto antropológico, que amalgame sintéticamente la corporeidad y la trascendencia de la persona, los elementos biológicos y los culturales.

El *criterio unificador* no presta atención suficiente a la diversidad específica, comúnmente reconocida, entre los vivientes sin psiquismo (vegetales), los sensitivos (animales) y los racionales (humanos).

El *criterio jurídico* confiere la máxima seguridad al estatuto del embrión, a costa de la máxima arbitrariedad al fijar los límites de su protectibilidad. Se ve obligado a exagerar la importancia ontológica de los factores, en que fundamenta su pretensión de objetividad (imposibilidad de sufrir, día 14, viabilidad, vida extrauterina, etc.). Parece ser que Jean Bernard justificó la concesión hecha en una recomendación del Comité Nacional Francés para las Ciencias de la Vida y de la Salud, diciendo que «las experiencias con embriones son moralmente inevitables y moralmente inaceptables». El criterio jurídico no da más de sí.

El *criterio cultural* centra su atención en las cualidades específicas de la persona, pero está demostrado que éstas se hallan ya en cerner cuando el nuevo ser empieza a reconocer la voz y a comunicarse sin palabras. ¿En qué difiere este esbozo de conciencia de la capacidad previa para captar estímulos ajenos y responder a ellos? H. Tristram Engelhardt ha de considerar acertado que la sociedad ensanche los límites de la interpretación cultural para asegurar que no se instrumentaliza a nadie capaz de formar parte de la comunidad ética, pero aun así se ha de confiar demasiado en que la conciencia colectiva evitará la eliminación de los más débiles y desfavorecidos por motivos demográficos o de eugenesia. Autonomía equivale a independencia. Toda persona es autónoma, en cuanto posee un destino propio. Conviene no confundir este concepto con el de autonomía como posibilidad de autodecisión.

El *criterio psicológico* puede contentarse con una relación de alteridad para afirmar la existencia personal, pero, si bastara para ello el reconocimiento por parte de otros, podría uno poseerla hoy y no mañana en una discontinuidad incompatible con la subjetividad racional.

El *criterio estructural* comporta un elevado grado de subjetividad en la apreciación de la complejidad biológica, que implica ya una relación suficiente de homogeneidad con la del feto a término.

El *criterio nidatorio* señala una etapa importante en el curso del desarrollo embrional (la del socorrido día 14) con la diversificación en las células primigenias, que ya perdieron su totipotencialidad, pero ¿cuál es la diferencia entre el cigoto y el embrión recién anidado en su relación con la individualidad personal, aparte una mayor seguridad de subsistencia sin multiplicarse?

El *criterio genómico* implica la dificultad de explicar que se pierdan tantas vidas humanas (supuestamente personales) en sus inicios y que nosotros hayamos de reconocerle en todas las etapas de su existencia la misma dignidad. El común sentir no condena con el mismo rigor ético el infanticidio, el aborto y la acción antinidatoria. Resultarían además inaceptables prácticas ampliamente difundidas. De todos modos, ni el sentir mayoritario es criterio de verdad, ni las conclusiones estadísticas sobre el obrar pueden erigirse en fuente del saber ético.

Algunas distinciones permiten atemperar la fuerza de la dificultad: a) las posibilidades de persistencia y de acción no deben confundirse con la dignidad del sujeto. b) Persona es no solamente lo que se manifiesta ya, sino también lo que se contiene en ella virtualmente, requiere especiales condiciones para hacerse actual y se logrará con ellas en un continuo autotranscenderse. c) La obligación de no interrumpir la vida humana difiere de la que obliga a conservarla. La primera, como todo precepto negativo, obliga siempre y continuamente a no matar. La segunda, como precepto positivo, obliga

siempre, pero no en cualquier circunstancia, a prestar los medios necesarios para subsistir. Debemos a la vida embrional, como a toda existencia humana, los medios ordinarios o razonables (los que implican proporción entre las ventajas e inconvenientes previstos en bien del interesado) para vivir, pero no los extraordinarios o desproporcionados. Vale la pena considerar dos aporías:

1.^a No es fácil decidir si el principio recién enunciado urge la transferencia del embrión al útero materno (lugar ordinario y necesario para su desarrollo), cuando, fecundado «in vitro», se ha detectado en él una patología grave. No posee aún el derecho adquirido (*ius in re*) al lugar adecuado para la supervivencia. La conciencia queda tan intranquila eliminándolo como facilitándole el llegar a término, dado el sufrimiento que genera en los familiares y, muchas veces, también en él mismo sin provecho alguno. Abandonarlo, pretendiendo que así decide la naturaleza, no elimina la responsabilidad de haber renunciado a actuar. No sería honesto remitirse a «la Voluntad de Dios», si ello implica abdicar de la responsabilidad impuesta por el imperativo divino: dominad la tierra (cfr. Gn 1,28). El malestar percibido podría denunciar una justificada mala conciencia, pero podría deberse también a una sensación de culpa meramente emotiva y pasional.

2.^a Cuando se recurre a la fecundación asistida, no será lícito aumentar los riesgos que, en condiciones normales, corre la vida del embrión. Cabe, con todo, preguntarse, si no resulta proporcionado y aceptable un mayor riesgo, cuando éste se revela condición indispensable (*sine qua non*) para su misma existencia.

La doctrina propugnada en la D.V. (II,5) descalifica de entrada estas aporías. ¿Supone una ventaja?

CONCLUSIÓN

Los criterios hasta ahora propuestos cometen el error de buscar el estatuto del embrión en la respuesta a la cuestión del cuándo empieza a existir la persona humana. En mi opinión, el problema queda así mal planteado y no tiene solución. Ésta escapa a la competencia de las ciencias empíricas (biología, psicología), porque su metodología obliga a encuadrar los objetos en las coordenadas tiempo-espacio, en las cuales no caben los conceptos sujeto, individuo, persona. El conocimiento de estos conceptos desde la filosofía o la teología es posible, pero las ciencias del espíritu no pueden determinar cuándo empieza a existir el sujeto, el individuo, la persona.

Solamente el planteamiento ético de la cuestión puede brindar una respuesta coherente al estatuto del embrión humano. No se puede ciertamente demostrar que la entidad biológica humana entraña ya desde su inicio la dignidad personal. Tampoco puede demostrarse que no la posea. Dada la incertidumbre, se trata de elegir entre otorgar el beneficio de la duda a la protección del nuevo ser o a la libertad de quien quiere disponer de él para progresar en conocimientos, que se espera beneficiarán a la humanidad en el futuro, aunque pueda ser a costa de algunas personas actuales.

Supuesto que la vida humana engendrada, salvo accidente inevi-

table, llegará a ser persona, parece más coherente respetarla, mientras no se demuestre que entre esta entidad y el término de su desarrollo hay solución de continuidad y que carece antes con certeza de la dignidad que luego indiscutiblemente poseerá.

Preguntándonos si el embrión es o no es ya persona, las respuestas no satisfacen. La cuestión de si esa entidad biológica, a la cual nos referimos, será o no será persona (en caso de respetarse o de otorgarle su ambiente vital) obtiene una respuesta muy clara: con una probabilidad mayor o menor, acorde con los conocimientos biofisiológicos propios y del entorno, lo será. «To be or not to be, that is the question» se traduce entonces por «devenir o no devenir, ésta es la cuestión éticamente relevante».

BIBLIOGRAFÍA

- ALONSO BEDATE, CARLOS: *L'entité biologique humaine en développement: vers un nouveau paradigme*, en *Debuts biologiques de la vie humaine. Des chercheurs chrétiens s'interrogent*. F.I.U.C. — CIACO, Louvain-la-Neuve 1988, pp. 65-99.
- CONGREGACIÓN PARA LA DOCTRINA DE LA FE: *Declaración sobre el aborto procurado* (18 de noviembre 1974, AAS 66 (1974) 736-747). *Instrucción sobre el respeto de la vida humana naciente y la dignidad de la procreación* (22 de febrero 1987, AAS 80 (1988) 70-102).
- CUYÁS, MANUEL: *Fertilizzazione «in vitro»: considerazioni morali*, *Rassegna di Teologia* 26 (1985) 424-439.
- I progressi della biomedicina: valori tecnici e morali a confronto*, *Saggi di medicina e scienze umane*, Istituto Scientifico H San Raffaele, Milano 1984, pp. 313-326.
- Il progresso biomedico interpellata la Teologia morale*, en Vaticano II, *bilancio e prospettive* veinticinque anni dopo, a cura di R. Latourelle, Cittadella, Asissi, 2.^a ed. 1988, pp. 1480-1506.
- DEEMER, KLAUS: *Genotecnologie e uomo*, *Vita e Pensiero* 67 (dec. 1984) 45-56. *Identità personale e integrità biologica*, en *La mente umana*. Orizzonte Medico, Roma 1984, pp. 217-239.
- Le genie genetique et l'homme: implications ethiques d'un defi nouveau*, en *Debuts...*, pp. 315-331.
- Une correcte gérance par l'homme de sa nature biologique*, *ibidem*, pp. 261-273.
- ENGELHARDT, H. TRISTRAM: *The foundation of Bioethics: The Attempt to Legitimate Biomedical Decisions and Health Care Policy*, *Revue de Metaphysique et Morale* 92 (1987) 387-399.
- The Foundations of Bioethics*, Oxford University Press, New York-Oxford 1986, pp. 104-156.
- FAGOT-LARGEAULT, ANNE y DELAIS de PARSEVAL, GENEVIÈVE: *Les droits de l'embryon (foetus) humain, et la notion de personne humaine potentielle*, *Revue de Metaphysique et de Morale* 92 (1987) 361-385.
- LACADENA, JUAN RAMÓN: *Le statut de l'embryon préalablement à son implantation*, en *Debuts...*, pp. 37-43.
- MCCORMICK y MCCARTHY, D.: *Éthique et garantie des droits des embryons — Témoignages de deux théologiens...*, *La Documentation Catholique* n. 1883 (1984) 1024-1029.
- MARCOZZI, VITTORIO: *Le relazioni tra cervello e psiche nella concezione spirituale*, en *Controversie in psichiatria*, a cura di V. Andreoli, Masson Italia, Milano 1982, pp. 109-122.
- SERRA, ANGELO: *L'embryon humain: Perspectives scientifique et médicale: en marge d'un document récent*, en *Debuts...*, pp. 45-63.
- WARNOCK, MARY: *Do human cells have rights?* *Bioethics* 1 (1987) 1-14.

Aspectos jurídicos

LH

IV-1

EL DIAGNÓSTICO ANTENATAL Y SUS IMPLICACIONES JURÍDICO-PENALES*

Carlos María Romeo Casabona

Catedrático de Derecho Penal
de la Universidad de La Laguna

Amplio estudio del ordenamiento jurídico español sobre el diagnóstico prenatal y cuestiones relacionadas con el mismo, como la decisión del individuo o pareja de recurrir a la esterilización voluntaria, y la situación del incapaz para quien es imposible emitir un consentimiento válido para ser esterilizado. También se estudia la responsabilidad legal del médico por una defectuosa actuación en la elaboración del diagnóstico y la realización del aborto eugenésico y como método de selección de sexo. El artículo acaba con el análisis de problemas, no siempre jurídico-penales, pero que tienen especial interés en el diagnóstico prenatal.

INTRODUCCIÓN

En los últimos años se está volviendo a plantear la cuestión de la eugenesia, tanto en su manifestación negativa —evitando la reproducción a personas que presentan riesgos comprobados de transmitir taras genéticas graves a su descendencia— como positiva —centrada en el fomento de la paternidad «valiosa»: *worthy paternity*—. Ello ha sido propiciado en lo que a la eugenesia negativa se refiere, por los importantes descubrimientos que están aportando sin cesar las Ciencias Biomédicas en el campo de la genética humana, en una doble dirección. Por un lado, al haber conseguido la supervivencia de individuos afectados de enfermedades letales de origen genético que son a su vez portadores de ese mismo factor hereditario patógeno y al llegar a la edad de la reproducción se convierten en transmisores potenciales de esa enfermedad o tara que en épocas anteriores menos desarrolladas tecnológicamente no hubieran podido transmitir. Con ello el *pool* genético de nuestra especie está en vías de deterioro¹. Pero, por otro, se están dando pasos inimaginables hasta hace poco tiempo en la determinación del patrimonio genético individual —incluido el feto—, lo que sí en un futuro permitirá, gracias a la

ingeniería genética, corregir esas deficiencias en las personas afectadas, en la actualidad sirve para tomar decisiones con el fin de evitar una descendencia con riesgos de graves malformaciones de este origen. Un tercer camino que también se ha abierto, gracias al cual se pueden corregir los aspectos negativos de lo anterior, lo constituyen las técnicas de reproducción artificial o asistida.

Queda patente la trascendencia que todos estos progresos científicos significan para la colectividad y su desenvolvimiento tradicional. Es cierto también que en la actualidad no presenta los tintes dramáticos y de terror de épocas anteriores, incluso dentro de este siglo². Hoy se ha impuesto el respeto a la dignidad y la autodeterminación de la persona, como valores que despiertan una especial sensibilidad en la comunidad social y se reflejan en su entramado jurídico. Antes bien, se es consciente de que los descubrimientos científicos en genética humana deben invitar a la reflexión de toda la colectividad y no sólo de sus artífices, los científicos, y adoptar consecuentemente, dentro de ese marco de respeto al individuo, las decisiones políticas, sociales y jurídicas oportunas³.

Dentro de la variedad de repercusiones fácilmente imaginables que se presentan en el ámbito del Derecho, y en particular del Derecho Penal, voy a ocuparme a continuación de la posición de éste ante el diagnóstico antenatal, es decir, el conjunto de exploraciones y pruebas que permiten predecir los riesgos de transmisión de enfermedades o anomalías antes de que se produzca el nacimiento de un nuevo ser humano. Las variedades de este diagnóstico antenatal, que van a ser objeto de análisis en este estudio, suelen desembocar en el llamado consejo genético, el cual quedará en las líneas que siguen conscientemente relegado a un segundo plano. Todo ello a la vista del ordenamiento jurídico español.

EL DIAGNÓSTICO PRECONCEPTIVO

Concepto

El diagnóstico preconceceptivo se refiere a la información que presta el médico a una pareja —casada o no— o a una persona sola antes del embarazo sobre los riesgos de concebir un hijo con enfermedades o malformaciones de origen genético. Le asignamos la denomi-

2. V. al respecto, GAFO FERNÁNDEZ, *Eugenesia: Una problemática moral reactualizada*, cit., p. 12; y extensamente, LUIS JIMÉNEZ DE ASÚA, *Libertad de amar y derecho a morir*, Ed. Depalma, Buenos Aires, 1984, pp. 5 y ss. y 219 y ss.

3. V. Albin ESER, *Genética humana desde la perspectiva del Derecho alemán* (trad. Romeo Casabona), en «Anuario de Derecho Penal y Ciencias Penales», 1985, pp. 347 y ss.; ID., *Thesen zur Reproduktionsmedizin und Human-genetik aus rechtlicher und sozialpolitischer Sicht*, en «Künstliche Fortpflanzung, Genetik und Recht», Schulthess Polygraphischer Verlag, Zurich, 1986, 305 y ss. (307 y ss.).

* MIR PUIG, S., *Avances de la Medicina y Derecho Penal*. Barcelona: Promociones y Publicaciones Universitarias, S.A., 1988, pp. 81-124.

1. V. Javier GAFO FERNÁNDEZ, *Eugenesia: Una problemática moral reactualizada* (Lección inaugural del curso 1985/1986), Public. Universidad Pontificia Comillas, Madrid, 1985, pp. 11 y s.

nación convencional de «preconceptivo»⁴ para significar con ello que el diagnóstico se emite antes de que se haya producido un embarazo en el seno de la pareja y diferenciarlo así del diagnóstico prenatal, que tiene lugar cuando aquél ya se ha producido, siendo en realidad en este último caso el feto el sujeto del diagnóstico, mientras que en el que nos ocupamos ahora sujeto de ese diagnóstico lo son el o los potenciales progenitores. En ambos casos la información sobre el resultado del diagnóstico suele ir acompañada —aunque no necesariamente— de una evaluación o asesoramiento por parte del especialista sobre dicha información, que es lo que se conoce, según quedó dicho, como consejo genético⁵.

Los datos al respecto son obtenidos mediante la elaboración de una historia de los antecedentes familiares en relación con la transmisión y/o aparición de anomalías genéticas y la investigación en la propia pareja, particularmente el análisis genético, utilizando diversas pruebas, para lo cual es decisiva la participación con el médico de otros profesionales muy especializados y cualificados, en particular de genetistas.

La importancia y campo de aplicación del diagnóstico emitido antes del embarazo puede apreciarse en seguida: para parejas antes de contraer matrimonio, o antes de tomar la decisión de tener un hijo si ya han contraído aquél o no están legalmente unidos, especialmente si existen antecedentes familiares o han tenido ya descendencia con malformaciones. El recurso a esta clase de pruebas ha estado tradicionalmente motivado por el nacimiento en la familia del primer hijo con alteraciones genéticas. Sin embargo, va aumentando la práctica de acudir al mismo como diagnóstico «predictiva» basada en factores de riesgo, según veíamos, sin esperar a la aparición de un hijo afectado. Tiene, además, otras aplicaciones, pero igualmente dirigidas al mismo fin⁶.

Esta técnica se está extendiendo con gran rapidez en todos los países con un nivel sanitario y tecnológico elevado, pero presenta y abre a su vez situaciones nuevas desde una perspectiva ética y jurídica: 1) ¿deberían ser obligatorias las pruebas diagnósticas en las parejas con alto riesgo o, incluso, con carácter general en la población?; 2) ¿puede negarse o restringirse a esas parejas el derecho a la reproducción? ¿y, en ese caso, hasta qué límites podría llegar tal restricción?; 3) ¿qué implicaciones jurídico-penales se derivarán de las medidas adoptadas por la pareja para evitar tener hijos en esa situación de alto riesgo? 4) ¿incurrirá el médico en responsabilidad legal —penal o civil— como consecuencia de una defectuosa diagnosis o errónea prognosis, particularmente si la pareja consultante tiene después un hijo con malformaciones genéticas? y, por último, 5) ¿tiene el médico la obligación de respetar la intimidad de la pareja, guardando la confidencialidad de los datos obtenidos, o deberá, por el contrario, informar a los familiares de aquélla sobre la cuestión, a fin de

que puedan prevenir a su vez, y en su caso, descendencia con anomalías de origen genético?

Ocupémonos por el momento de los problemas específicos que se pueden presentar como consecuencia directa del diagnóstico desde una perspectiva jurídico-penal.

Implicaciones jurídico-penales de la decisión adoptada por el sujeto o pareja diagnosticados

En el supuesto de que el diagnóstico emitido tras la realización de las pruebas oportunas dé un resultado positivo sobre los riesgos que se derivarían de una posible descendencia, la pareja o persona afectadas por el mismo pueden adoptar, en primer lugar, la decisión de asumir por razones de conciencia la descendencia a pesar de los riesgos de malformaciones pronosticados.

En la actualidad es posible satisfacer el deseo de ser padres con la evitación simultánea de riesgos para la descendencia mediante las técnicas de reproducción asistida (inseminación artificial por donante, fertilización *in vitro*, etc.).

Cabe también otra alternativa, consistente en que la pareja prefiera no tener ningún hijo en esas condiciones y quiera tomar las medidas necesarias para evitar un futuro embarazo. Desde el punto de vista jurídico-penal interesa destacar las siguientes:

A) Utilización de métodos anticonceptivos

Pueden ser utilizados tanto por el hombre como por la mujer. Como es sabido estos métodos pueden ser mecánicos, de barrera o bioquímicos (hormonales), estando estos últimos en la actualidad al alcance casi exclusivo de la mujer. A partir de 1978 lo que hasta esa fecha constituía en nuestro Derecho el delito de difusión de medios anticonceptivos⁷, dentro del capítulo dedicado al aborto, ha pasado a ser un delito contra la salud pública, cuando se expendieren medios anticonceptivos sin cumplir las formalidades legales o reglamentarias⁸, para lo que hay que remitirse a la normativa correspondiente⁹. Por tanto, el acceso a los medios anticonceptivos puede decirse que es libre en nuestro país, aunque para alguno de ellos —p. ej., los anovulatorios— sea necesaria la previa prescripción facultativa, la cual ha venido a convertirse en la práctica en una mera formalidad. Puede afirmarse también que el delito contra la salud pública mencionado es un delito puramente formal, consistente en la infracción de las disposiciones que regulan la expedición de los anticonceptivos, basado en un tipo de delito de peligro abstracto que, en mi opinión, debería desaparecer, o, a lo sumo, quedar asimilado para ciertos medios anticonceptivos al delito de expedición de medicamentos de cualquier clase, regulado hoy conjuntamente con aquel delito. En cuanto que la utilización de ciertos medios anticonceptivos suponen únicamente la privación temporal de la capacidad de reproducción, que se recupera con la interrupción del producto farmacéutico, no existirá el tipo del delito de esterilización¹⁰, regulado en el art. 418 del CP, del cual nos ocuparemos a continuación.

B) Esterilización voluntaria

Por esterilización debemos entender, a los efectos penales, la pérdida permanente o duradera de la capacidad de engendrar. El tipo del delito de esterilización del referido art. 418 del CP existe desde el momento en que se produce una incapacidad de estas características, y ello aunque gracias a nuevos procedimientos médico-quirúrgicos de esterilización que están siendo objeto de investigación o se descubran en el futuro, aquélla sea reversible también por procedimientos quirúrgicos.

La esterilización voluntaria, es decir, consentida por el interesado —forme parte o no de una pareja—, es lícita en nuestro país des-

7. En el art. 416 del CP, n.º 4 y 5, suprimidos en 1978 (7 de octubre).

8. Según dispone el actual art. 343 bis.

9. V. Decreto 15 de diciembre de 1978, sobre expedición y publicidad de anticonceptivos.

10. V. en este sentido, por todos, Miguel BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho (Parte Especial), Delitos contra las personas*, Ed. Ceura, Madrid, 1986, p. 173.

4. Junto a este diagnóstico preconceptivo estaría el llamado diagnóstico «prenupcial», referido al obtenido previamente al matrimonio para asegurar, antes de contraerlo, que el otro miembro de la pareja no posee riesgos de transmitir enfermedades genéticas. Esta última expresión ha sido ya utilizada en sentido amplio, equivalente a la de preconceptivo que se propone en el texto, por Ferdinando ALBANESE, *Genétique et Droits de l'homme*, en «Annuaire Européen des Droits de l'Homme», v. XXXIII, 1986 (en prensa), y por el Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, *Avis sur les problèmes posés par le diagnostic prénatal et périnatal*, en «Journées Annuelles d'Éthique», París, 1985, p. 16.

5. Hay quien identifica esta segunda función —al menos en su denominación— con el diagnóstico anterior al embarazo, lo que no es exacto, o incluso, con el proceso mismo de adquisición por el profesional de la información genética (sobre esto último, Janet A. KROBIN, *Confidentiality of genetic information*, en «UCLA Law Review», vol. 30, 1983, p. 1283). Por lo general, en el consejo genético se pone más el acento en la labor de «consejo» y ayuda en la toma de decisión correspondiente: Robert F. MURRAY, *Genetic counseling*, en «Encyclopedia of Bioethics», Warren T. Reich ed., vol. 1, Free Press, Nueva York, 1984, pp. 559-566.

6. Véanse las indicaciones más frecuentes en forma detallada, MURRAY, *Genetic counseling*, cit., p. 560. Como política de salud demográfica puede servir para investigar grupos de población de alto riesgo de transmisión y padecimiento de anomalías de origen genético: así, está comprobado que en un grupo de judíos (los Ashkenazi) aparece con mayor frecuencia la enfermedad de Tay-Sachs (gangliosidosis): uno por cada 6.000 nacimientos frente a uno por 500.000 de la población ajena a ese grupo. Véase sobre estos y otros casos, D. C. SIGGERS, *Diagnóstico prenatal de las enfermedades genéticas*, Ed. Médica y Técnica, S.A., Barcelona, 1979, pp. 23 y ss.

de que en 1983¹¹ se modificó el CP en lo relativo a la eficacia del consentimiento en las lesiones corporales. A la discutida irrelevancia del consentimiento en las lesiones corporales que declaraba el artículo 428 del CP hasta esa fecha se han añadido varias excepciones, que incluye la esterilización, ante cuya concurrencia sí que puede actuar el consentimiento del interesado: «No obstante lo dispuesto en el párrafo anterior, el consentimiento libre y expresamente emitido exime de responsabilidad penal en los supuestos de trasplante de órganos efectuados con arreglo a lo dispuesto en la Ley, esterilizaciones y cirugía transexual realizadas por facultativo, salvo que el consentimiento se haya obtenido viciadamente, o mediante precio o recompensa, o el otorgante fuera menor o incapaz, en cuyo caso no será válido el prestado por éstos ni por sus representantes legales» (art. 428.2). No voy a entrar ahora a un análisis detallado de este nuevo párrafo ni a una valoración global del mismo por razones de la especificidad del tema de este trabajo, pero sí debo indicar que supone una clara liberalización en cuanto a la disponibilidad del bien jurídico protegido, sobre todo en lo concerniente a la esterilización, que hay que calificar de acertada en principio, pues ha venido a consolidar y a extender prácticas esterilizadoras de planificación familiar que se realizaban ya antes de esta reforma de forma subrepticia pero tolerada; sin embargo, también hay que señalar que se plantean numerosos problemas jurídicos, como vamos a poder comprobar parcialmente a continuación, que no fueron previstos o suficientemente ponderados por el legislador¹².

Se ha discutido en la literatura jurídica española si era necesaria una autorización específica como la que incorporó el legislador en el art. 428 en relación con la esterilización u otros supuestos semejantes, lo que llevaba a la reflexión sobre la disponibilidad del bien jurídico protegido en las lesiones o de algunos aspectos del mismo a pesar de lo que establecía el referido art. 428 en contra de una disponibilidad semejante. Partiendo del marco constitucional, se ha querido deducir de nuestra Constitución la disponibilidad del bien jurídico de la salud e integridad corporal¹³ por parte de su titular, basándose en que el libre desarrollo de la personalidad se integra como parte del fundamento del orden político y la paz social (CE art. 10), lo que ocurriría con la esterilización dirigida a una personal planificación familiar¹⁴. En mi opinión lo que el marco constitucional permite deducir únicamente es que la planificación familiar a través de cualquier medio —incluida la esterilización— es conforme con los principios constitucionales y, por tanto, compatible con el derecho fundamental a la integridad física y moral también protegido por la Constitución (CE art. 15); sin embargo, los límites de uno y otro corresponden establecerlos a otros sectores del ordenamiento jurídico, pues no nos han sido fijados por la Constitución misma. Y esto es lo que ha hecho el legislador al modificar el art. 428 del CP. Por otro lado, se ha defendido la tesis de la atipicidad de la esterilización consentida¹⁵, partiendo de que el bien jurídico es disponible en ciertos casos —las autolesiones, autoesterilización; la licitud de la utiliza-

ción de anticonceptivos en relación con la capacidad de engendrar—¹⁶. Ya he defendido en otro lugar que el bien jurídico protegido en las lesiones no comprende la disponibilidad del mismo, es decir, el consentimiento del interesado, por lo que la presencia de un tal consentimiento nunca podrá afectar a la tipicidad sino a la licitud de la conducta, siempre que se le haya reconocido a aquél cierta eficacia jurídica¹⁷. En consecuencia debo reafirmar la necesidad dogmática y conveniencia político-criminal de la introducción del precepto que venimos comentando, precisamente en relación con la esterilización¹⁸, insistiendo en que no quiero prejuzgar si la fórmula elegida por el legislador era o no la más adecuada.

Por consiguiente, la esterilización del interesado consentida es, como adelantaba, lícita en nuestro ordenamiento jurídico, sea cual fuere la finalidad perseguida por el portador del bien jurídico protegido, terapéutica o no terapéutica¹⁹, siempre, claro está, que concurren los requisitos fijados en el art. 428 del CP. Ello incluye en el ámbito despenalizador la esterilización por razones eugenésicas, esto es, cuando se quiere evitar una descendencia con altos riesgos de anomalías o enfermedades genéticas. La exención de responsabilidad penal presenta la naturaleza de una causa de justificación compleja, en la que el consentimiento desempeña una función de capital importancia, pero no es el único elemento integrante de la justificación.

En primer lugar, es necesario que la esterilización sea practicada por un facultativo, lo que normalmente corresponderá a un cirujano. Éste actuará en el ejercicio legítimo de su profesión, autorizado para este supuesto específico por el propio CP. Sin embargo, en lo que se refiere al facultativo, no basta para quedar amparado por la causa de justificación del art. 428 con alegar su condición profesional, sino que, además, deberá contar con el consentimiento del interesado, de lo que nos ocuparemos más abajo. Como puede comprobarse, existe aquí una clara interdependencia entre el interesado y el facultativo, pues sólo la concurrencia simultánea de ambos permite la entrada en juego de esta causa de justificación. La exigencia de la intervención del facultativo es un requisito insoslayable, lo que hace pensar, según se ha apuntado²⁰, que el legislador parte de la presunción *iuris et de iure* de que sin la concurrencia de un facultativo la realización de la esterilización podría implicar graves riesgos para la salud del individuo, según se deduce al mantener tan severa pena en el caso de que practiquen aquélla terceros ajenos a la Medicina.

Todos los demás requisitos de la causa de justificación incluidos en el art. 428.2²¹ giran de una u otra forma en torno a las condiciones que debe reunir —de forma positiva o negativa— el consentimiento del interesado: libre y expreso, no viciado, que no medie precio o re-

16. Frente a la opinión de Octavio DE TOLEDO, no me parece necesariamente un contrasentido desde un punto de vista político-criminal que las autolesiones —autoesterilizaciones— resulten impunes por atípicas y en cambio se castigue al que esteriliza a otro que ha consentido, pues ya lo encontramos así en la atipicidad del suicidio y en el castigo de los que participaban en él; ni el hecho de que la utilización de anticonceptivos suponga en efecto un acto de disposición sobre la capacidad de engendrar —que, no hay que olvidar, a diferencia de la esterilización no tiene efectos irreversibles— implique ya una disponibilidad ilimitada de esa capacidad.

17. Lo que no impide afirmar que la esterilización terapéutica o preventiva es atípica, en cuanto la conducta del médico se dirige objetivamente a la protección del bien jurídico, resultado que logra en gran parte de las ocasiones, y que su voluntad pretende curar al paciente, no lesionarle. V. más ampliamente, ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, cit., pp. 143 y ss. (177).

18. Pues para los otros supuestos (donación de órganos de persona viva para su trasplante y operaciones de cambio de sexo) ya existía antes de la reforma de 1983 una solución legal (Ley 30/1979, de 27 de octubre, sobre Extracción y Trasplante de Órganos) y dogmática (atipicidad de las intervenciones quirúrgicas de cambio de sexo, por quedar encuadradas dentro de los tratamientos terapéuticos). La misma esterilización terapéutica o preventiva, como ya he señalado más arriba, sería atípica.

19. V. ROMEO CASABONA, *El médico ante el Derecho*, cit. 21.

20. V. Emilio Octavio DE TOLEDO y UBIETO, *La reforma del consentimiento en las lesiones*, en «Comentarios a la Legislación Penal» (dirigidos por M. Cobo y coordinados por M. Bajo), t. V, vol. 2, EDESA, Madrid, 1985, p. 955.

21. Pues no hay que olvidar una última exigencia contenida en el art. 428.2 del CP: «El consentimiento a que se refiere el párrafo anterior no eximirá la responsabilidad penal en los supuestos del artículo 425 de este Código» (lesiones consentidas con el fin de eximirse del servicio militar o de un servicio público de inexcusable cumplimiento). Sobre este absurdo requisito, V. BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal (Parte Especial)*, cit., p. 155; ROMEO CASABONA, *El médico ante el Derecho*, cit., p. 25.

11. De acuerdo con la reforma por Ley Orgánica 8/1983, de 25 de junio.

12. V., al respecto, Carlos M. ROMEO CASABONA, *El Médico ante el Derecho (la responsabilidad penal y civil del médico)*, Ministerio de Sanidad y Consumo, Madrid, 1985, pp. 17 y ss.

13. Si bien en la terminología utilizada para la denominación de este bien jurídico hay discrepancias entre los autores, puede afirmarse que hoy se ha ido imponiendo una concepción unánime en cuanto a su contenido. V., por todos, BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho Penal (Parte Especial)*, cit., p. 172; Carlos M. ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, Bosch, Casa Editorial, Barcelona, 1981, pp. 133 y ss.

14. V., en este sentido, Ignacio BERGUDO GÓMEZ DE LA TORRE, *El consentimiento en las lesiones*, en «Cuadernos de Política Criminal», n.º 14, 1981, pp. 211 y ss., quien afirma también en esta línea, que «una interpretación conforme a la Constitución del bien jurídico salud excluye la vigencia del 428 [según su texto original antes de 1983] en cuanto choca con los valores en ella reflejados»; Octavio DE TOLEDO, *La reforma del consentimiento en las lesiones*, cit., p. 948. Por su parte, Mercedes GARCÍA ARÁN, *Algunas consideraciones sobre la esterilización consentida en Derecho Penal español*, en «Estudios jurídicos en honor del profesor Octavio Pérez Vitoria», Bosch, Casa Editorial, Barcelona, 1983, pp. 262 y ss., ha puesto de relieve la contradicción que existía antes de 1983 entre la CE y la punibilidad de la esterilización consentida.

15. Octavio DE TOLEDO, *La reforma del consentimiento en las lesiones*, cit., pp. 946 y ss.

compensa y que el otorgante no sea menor o incapaz. De todos estos requisitos el que presenta un mayor interés para la esterilización eugenésica, como consecuencia de un diagnóstico preconcepcivo, es el de la situación de menor o incapaz del otorgante, lo cual ya ha presentado problemas en la práctica. Por ello vamos a centrar nuestra atención en este requisito²².

El art. 428 señala que cuando la persona que va a ser sometida a una esterilización por cualquier motivo, puesto que no hace distinciones (por tanto, incluye también la esterilización eugenésica), sea un menor o un incapaz no podrán prestar estos mismos ni sus representantes legales un consentimiento válido, o lo que es lo mismo, no pueden ser sometidos a una esterilización eugenésica. La cuestión presenta especial interés en relación con los deficientes mentales, pues en ciertas manifestaciones de las oligofrenias la persona afectada es fértil²³ y existen riesgos de que se produzca un embarazo no deseado si es hembra, sobre todo cuando desarrollan una vida colectiva (p. ej., en centros especiales de educación o internados)²⁴. En estos casos se plantea un doble problema: que la descendencia nazca con anomalías o enfermedades de origen genético, y la imposibilidad de hecho de mantener a aquélla económicamente y realizar las funciones propias de la maternidad o, en su caso, paternidad, además de que desde la perspectiva jurídica suelen estar privados de sus derechos civiles, como la patria potestad. También puede suceder con determinados enfermos mentales (p. ej., esquizofrénicos), pero en ellos se presentan unas características muy diferentes, como es, principalmente, la posibilidad de reversión de su enfermedad o de existencia de intervalos lúcidos. En relación con la esterilización de menores no se suelen plantear aspectos específicos relativos a una esterilización eugenésica, salvo que a la condición de menor se añade la de deficiente mental. La importancia práctica de la cuestión en nuestro país se refleja en la Consulta del Fiscal General del Estado n.º 3/1985, sobre la «capacidad de los oligofrénicos para prestar el consentimiento previsto en el artículo 428.2 del Código Penal», la cual constituye un reflejo de que las esterilizaciones de deficientes mentales son una realidad en nuestro país.

La primera cuestión que hay que solventar es la del significado y alcance de los términos «menor» e «incapaz» que utilizó el legislador en el art. 428 del CP. La reminiscencia de otras instituciones semejantes en Derecho Privado haría pensar que deberían resolverse de acuerdo con las disposiciones de Derecho Civil. El principio de la unidad del ordenamiento jurídico abundaría en este razonamiento. Sin embargo, está extendida la opinión entre los penalistas sobre la autonomía del Derecho Penal de otros sectores del ordenamiento jurídico en lo relativo a la interpretación de sus propios institutos jurídicos, cuando menos en los casos en que se evidencia un claro distanciamiento de otros institutos o conceptos afines. No es menos cierto también que la interpretación correcta de la norma penal debe de realizarse en ocasiones con la ayuda de otros sectores del ordenamiento jurídico. Por tanto, la primera cuestión a despejar es si la Ley con los términos mencionados se quiere vincular con conceptos iusprivatísticos o habrá que darles una interpretación armónica con figuras semejantes del Derecho Penal²⁵: el menor de edad penal (n.º 2 art. 8.º), es decir, menor de dieciséis años, y el enajenado o el que sufre alteraciones en la percepción desde el nacimiento o desde la infancia (n.º 1 y n.º 3 art. 8.º, respectivamente). Esta interpretación ha de ser rechazada, porque estos supuestos de inimputabilidad del CP se refieren a la exclusión de la responsabilidad penal en quienes concurren, mientras que el caso que nos ocupa no incide sobre la elimi-

nación de la responsabilidad del interesado que consiente —el menor o el incapaz—, sino en la de un tercero —el médico al que se otorga el consentimiento. Por otro lado, parece inequívoca la referencia del art. 428.2 a nociones civiles, como son la referencia a los demás requisitos que debe reunir el consentimiento, y sobre todo, la inclusión expresa de los representantes legales, que es una figura completamente ajena al Derecho Penal y, sin embargo, posee un preciso contenido en Derecho Civil, vinculado al menor de edad civil y al declarado incapaz, a los que representan aquéllos de acuerdo con las normas del CC. La intervención del Derecho Penal a través del artículo 428 va dirigida precisamente a modificar esas prescripciones generales de Derecho Privado, negándoles en los supuestos de dicho artículo una representación que en principio les reconocería la Ley²⁶. De todas formas, este punto de partida iusprivatístico no condiciona de modo absoluto las peculiaridades que la interpretación pueda presentar para el Derecho Penal.

Del Código Civil (CC) podemos deducir que la expresión incapaz que utiliza el art. 428 es distinta de la incluida en aquel cuerpo legal: «Nadie puede ser declarado incapaz, sino por sentencia judicial en virtud de las causas establecidas por la Ley» (art. 199 CC). Vemos así que en Derecho Civil sólo tiene efectos jurídicos el que ha sido declarado incapaz por sentencia judicial, es decir, el incapacitado²⁷. Se puede concluir que el alcance de incapaz del CP es mayor que el de incapacitado del CC, que requiere esa previa declaración judicial. A los efectos de lo previsto en el art. 428 del CP la situación de incapaz se constriñe a la imposibilidad de emitir un consentimiento válido para ser esterilizado. En consecuencia, lo relevante penalmente para que la causa de justificación del art. 428 del CP sea aplicable es que el sujeto pueda comprender fácticamente (con independencia de que haya sido declarado o no incapacitado por la autoridad judicial) el alcance y consecuencias de su decisión de someterse a una intervención esterilizadora²⁸; dicho de otro modo, que posea la capacidad natural de juicio y de comprensión sobre dicho acto²⁹, con independencia de lo que establezca el ordenamiento civil para la capacidad de obrar; ello no implica necesariamente una ruptura de la unidad del ordenamiento jurídico, puesto que tanto el Derecho Penal como el Civil, al ser sectoriales, persiguen unas metas distintas. Lo importante en Derecho Penal es si ese consentimiento constituye la expresión auténtica de la libertad de decisión consciente de la persona³⁰. Sin embargo, aquí nos encontramos ya con una limitación proveniente del Derecho Privado, pues si el sujeto ha sido declarado incapacitado judicialmente, en mi opinión habrá que estar de modo ineludible a los términos de la incapacitación fijados en la sentencia, puesto que de otro modo, la Ley no le autoriza para someterse voluntariamente a una esterilización, es decir, nos hallamos condicionados por lo que determina el Derecho Civil³¹. Si la sentencia no contempla expresamente esta posibilidad, esto es, que el incapacitado pueda por sí solo, en un momento dado, consentir en ser esterilizado por razones eugenésicas (y/o sociales), omisión que será frecuente, ni el incapacitado —puesto que lo impide el CC, art. 267— ni el representante legal —puesto que lo impide el CP, art. 428— podrán consentir válidamente en la esterilización. Si a pesar de ello el

26. Aunque esta afirmación no es del todo exacta, cuando se trata de los llamados bienes o derechos de la personalidad, como podremos comprobar más abajo.

27. Art. CC: «Son causas de incapacitación las enfermedades o deficiencias persistentes de carácter físico o psíquico, que impidan a la persona gobernarse por sí misma».

28. V. en este sentido, Commission de Réforme du Droit du Canada, *La stérilisation et les personnes souffrant de handicaps mentaux*, 1979, p. 114 (recomendaciones).

29. V. en este sentido, Albin ESER/Hans-Georg KOCH, *Aktuelle Rechtsprobleme der Sterilisation*, en «Medizinrecht», 1984, p. 8; Theodor LENCKNER, *Einwilligung in Schwangerschaftsabbruch und Sterilisation*, en «Sterilisation und Schwangerschaftsabbruch» (ed. Albin Eser y Hans A. Hirsch), Enke Verlag, Stuttgart, 1980, p. 187; ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, cit. 316.

30. ROMEO CASABONA, últ. lug. cit.; Commission de Réforme du Droit du Canada, *La stérilisation et les personnes souffrant de handicaps mentaux*, cit., página 114.

31. Según se deduce del art. 267 del CC: «El tutor es el representante del menor o incapacitado salvo para aquellos actos que pueda realizar por sí solo, ya sea por disposición expresa de la Ley o de la sentencia de incapacitación».

22. Sobre los demás requisitos del art. 428 pueden consultarse referencias en M. BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal (Parte Especial)*, cit., pp. 161 y ss. Sobre los requisitos del consentimiento en el tratamiento médico-quirúrgico terapéutico en general, v. C. M. ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, cit., pp. 311 y ss.

23. Aunque cuando la oligofrenia tiene su origen en monosomías o trisomías (par cromosómico 21), los gametos de estas personas son fértiles, pero existe en ellas lo que se denomina una infertilidad real.

24. Partimos aquí de la hipótesis, no infrecuente, de que no es posible, conveniente o eficaz, la utilización indefinida de otros medios anticonceptivos reversibles.

25. En este sentido, esto es, partir de la mayoría de edad penal y de la imputabilidad penal, respectivamente, BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal (Parte Especial)*, cit., p. 161.

incapacitado tuviera capacidad de hecho para comprender el sentido del acto de su consentimiento, habrá que instar a la autoridad judicial para que modifique el alcance de la declaración ya establecida, según prevé el art. 212 del CC, de forma que el incapacitado pueda expresar válidamente el consentimiento que requiere el art. 428 del CP o, en su caso, la oposición. En resumen, incapaz en el sentido de la Ley penal será quien no posea esa capacidad de juicio de hecho aunque no haya sido declarado judicialmente incapacitado, y el que habiéndolo sido no se le reconozca la posibilidad de consentir en su propia esterilización por la sentencia de incapacitación, incluso en la hipótesis de que tenga la capacidad natural de juicio para comprender la trascendencia del acto.

En el caso del menor, nos encontrábamos con la duda de qué habrá de entenderse por tal, si el que no ha alcanzado todavía la mayoría de edad penal (dieciséis años), o el que no ha cumplido la mayoría civil (dieciocho años, art. 315 CC). Ciertamente, como ya adelantaba, el legislador se ha vinculado nuevamente aquí al concepto civilístico, de acuerdo con las reflexiones entonces apuntadas. Por consiguiente sólo podrá consentir válidamente quien haya cumplido los dieciocho años y no sea incapaz. Esta conclusión conduce a situaciones contradictorias o cuando menos paradójicas, si tenemos en cuenta determinados derechos o facultades que el CC reconoce al menor. En efecto, en primer lugar el CC señala que «los padres que ostentan la patria potestad tienen la representación legal de sus hijos menores no emancipados» (art. 162). Sin embargo, cuando se trate de actos relativos a derechos de la personalidad (como es el caso de consentir en una esterilización) u otros que el hijo, de acuerdo con las Leyes y con sus condiciones de madurez pueda realizar por sí mismo, los padres no ostentarán ya su representación legal (CC art. 162, parr. 2.º)³². Hagamos dos observaciones: 1.º no era necesaria esa exclusión de los representantes legales que encontramos en el CP ya que estaba prevista en el CC; 2.º el Derecho Civil español parte en lo relativo a los derechos de la personalidad del mismo principio defendido por la doctrina para el Derecho Penal: el de la madurez, o lo que es lo mismo, de la capacidad natural de juicio y entendimiento. Una esterilización consentida por el menor en estas condiciones sería lícita penalmente... si no se hubiera incluido tan tajante prohibición en el CP. A mayor abundamiento, el CC nos proporciona otros criterios más precisos y con mayor relevancia práctica, para el caso de que el anterior pareciera insuficiente o impreciso. Hemos visto que los padres ostentan la representación legal de los hijos menores no emancipados. Si el hijo menor está emancipado, queda habilitado para regir su persona y bienes como si fuera mayor, dice el CC (art. 323). El matrimonio produce de derecho la emancipación (CC art. 316), y hemos partido de que es en el seno de la pareja (también la matrimonial) donde puede surgir la conveniencia de una esterilización como consecuencia de una investigación genética en aquélla. El matrimonio del menor está permitido en nuestro Derecho a partir de los dieciséis años (por concesión previa de la emancipación por quienes ejerzan la patria potestad, CC arts. 317, y 46 1.º *in fine*)³³ o de los catorce años (por autorización judicial, art. 48.2). No cabe duda, por consiguiente, que el menor que ha contraído matrimonio —que implica el reconocimiento de una cierta madurez— tiene la suficiente capacidad de juicio para comprender la trascendencia del acto de la esterilización por razones eugenésicas u otras. Sin embargo, la Ley penal no ha tenido en cuenta estas circunstancias, o ha prescindido conscientemente de ellas, y a pesar de ello el menor de dieciocho años no podrá consentir válidamente en su esterilización. Esta situación, que no habría inconveniente de calificar de prudente, en cuanto supone retrasar la edad a partir de la cual la persona se puede someter voluntariamente a una esterilización, cuando se trata de la indicación económico-social o de la esterilización de conveniencia

o complacencia, según prefiere la doctrina alemana³⁴, resulta inadecuada para la esterilización por indicación eugenésica, pues los riesgos evitables a través de ella se mantienen o acrecientan con el paso de los años, y no parece necesario entonces, particularmente si el menor ha contraído matrimonio, esperar a que alcance la mayoría de edad civil.

Podría defenderse que, puesto que el consentimiento es una causa de justificación, actuase de forma analógica en el caso del menor emancipado, quien, como hemos podido comprobar, posee la capacidad de juicio suficiente para comprender el sentido del acto de esterilización sobre el que consiente. A favor de esta solución cabe alegar que la norma permisiva contenida en el art. 428.2 del CP tiene como fin velar para que el consentimiento sea emitido con plena conciencia y libertad, lo que ocurre, en principio, en el menor emancipado. Sin embargo, este camino se encuentra con dos dificultades. La primera, que el consentimiento no afecta al menor que consiente, puesto que no realiza ninguna conducta típica, sino al médico que practica la intervención esterilizadora, que sí actúa típicamente, y no parece estar dentro de la voluntad de la norma permitir el consentimiento al menor, cualquiera que sea el contenido que se le quiera asignar a este concepto. Y, en segundo lugar, aunque existen sectores en la doctrina que aceptan la aplicación analógica de eximentes, no sucede lo mismo con la jurisprudencia española, que no las aprecia³⁵.

No parece existir una solución satisfactoria *de lege data*, cuando el interesado no puede consentir válidamente como consecuencia de su situación —de hecho o de derecho— de incapaz o de su condición de menor, puesto que los representantes legales tampoco son aptos para consentir en lugar del incapacitado o del menor, partiendo aquí el legislador penal, al igual que el civil³⁶, del principio de que los derechos de la personalidad son irrepresentables³⁷. Nótese que de esta forma queda excluida la posibilidad de la esterilización de aquellos y sobre todo aquellas deficientes más profundas, quienes presentan también riesgos de un embarazo no consciente. *De lege data* habría que esperar a que éste ocurriera para que se pusieran en marcha los mecanismos del aborto como consecuencia de una violación o por razones eugenésicas, que constituyen dos de las indicaciones de despenalización del aborto en nuestro ordenamiento jurídico (art. 417 bis CP), en cuyo caso, como podremos comprobar más abajo en relación con el aborto por razones eugenésicas, es posible obtener de una u otra forma un consentimiento válido para la práctica de aquél si la mujer es menor o incapaz. Nos encontraríamos así con la paradójica y absurda situación jurídica de que el aborto de la mujer menor o incapaz sería posible, pero no, en cambio, la esterilización, que aparte de revestir una menor gravedad como acto médico, implica una decisión menos conflictiva desde un punto de vista ético, aunque no haya que olvidar tampoco esta otra paradoja de que el CP español protege con mayor intensidad la capacidad de engendrar de la persona que la vida del feto³⁸. La conclusión a que llegamos no me parece, al menos desde un punto de vista personal, satisfactoria³⁹.

34. En efecto, se refieren a ella con la expresión *Gefälligkeitssterilisation*. Así, ESER/KOCH, *Aktuelle Rechtsprobleme der Sterilisation*, cit., p. 7 («intervención irreversible y precipitada desde el punto de vista médico, que no sirve al bienestar duradero del paciente»); ADOLF LAUFS, *Arztrecht*, 3.ª ed., C. H. Beck, Munich, 1984, p. 88 («sin indicación social o de otra razonable que se pudiera considerar grave»).

35. V. al respecto, JOSÉ CEREZO MIR, *Curso de Derecho penal español*, tomo I, 3.ª ed., Tecnos, Madrid, 1985, p. 174.

36. Conforme declara el art. 162 del CC: «Los padres que ostentan la patria potestad tienen la representación legal de sus hijos menores no emancipados. Se exceptúan: 1.º Los actos relativos a los derechos de la personalidad u otros que el hijo, de acuerdo con las Leyes y con sus condiciones de madurez, pueda realizar por sí mismo»; art. 267: «El tutor es el representante del menor o incapacitado salvo para aquellos actos que pueda realizar por sí solo, ya sea por disposición expresa de la Ley o de la sentencia de incapacitación.»

37. En este sentido, LUIS DIEZ-PICAZO/A. GULLÓN BALLESTEROS, *Sistema del Derecho civil*, IV, 3.ª ed., Tecnos, Madrid, 1983, p. 362; JOSÉ MANUEL LETE DEL RÍO, *Comentarios al Código civil y compilaciones forales* (dirigido por M. Albaladejo), IV, 2.ª ed., EDESA, Madrid, 1985, p. 368.

38. De otra opinión, JIMÉNEZ DE ASÚA, *Libertad de amar, derecho a morir*, cit., pp. 255 y ss., quien estima menos perjudicial al aborto frente a la esterilización, puesto que aquél no descarta la posibilidad de tener hijos en el futuro, si así se desea, no sucede lo mismo con la última.

39. Distinta es la situación en el Derecho alemán, que al tener el consentimiento en las lesiones la única limitación de que el hecho a pesar del consentimiento

32. V. JOSÉ M. CASTÁN VÁZQUEZ, *Comentarios al Código Civil y Compilaciones Forales*, cit., t. III, vol. 2 (art. 162), 2.ª ed., 1982, p. 184, quien señala que este precepto está de acuerdo con la idea mantenida por la doctrina civilista, de que los padres no representan a los hijos en el ejercicio de los derechos de la personalidad.

33. Art. 46 1.º: «No pueden contraer matrimonio: 1.º Los menores de edad no emancipados.»

Queda todavía por ver si es posible que la autoridad judicial supla la voluntad del incapaz y autorice la esterilización de éste. Su intervención no está vetada por el art. 428 del CP; sin embargo, es preciso comprobar si esta facultad se halla reconocida para el Juez. La legislación civil prevé que el tutor podrá, en el ejercicio de su cargo, recabar el auxilio de la autoridad (art. 268 CC), y en términos similares se pronuncia en relación con los padres (art. 154). Este auxilio de la autoridad sólo puede referirse a los derechos y deberes que tiene reconocidos el tutor —o los padres— en el desempeño de sus funciones tutelares —o de patria potestad—, y en consecuencia, al no estar autorizado aquél para sustituir la voluntad del incapacitado —o del menor— el Juez difícilmente podrá asistirle en una facultad que no posee; además, la doctrina civil entiende que este auxilio se refiere exclusivamente al ejercicio del derecho de corrección. Por otra parte, en nuestro ordenamiento jurídico no se reconocen de forma expresa facultades semejantes al Juez o al Ministerio Fiscal en sustitución o representación del menor o del incapaz. Esta tesis mantiene también la Consulta 3/1985 del Fiscal General del Estado, al afirmar que «la ley entiende que el consentimiento es acto personalísimo y no sustituible por la voluntad de un tercero, sea el representante legal, sea el Juez». Por tanto, tampoco por esta vía podemos llegar a una esterilización lícita del menor o del incapaz.

Podría argumentarse, por último, que puesto que los padres, representantes legales o incluso el Juez en un momento dado, pueden autorizar una intervención quirúrgica terapéutica de un menor o de un incapaz, el mismo criterio podría aplicarse en el caso que nos ocupa. Si bien es cierto que a pesar de que el CP no distingue de qué clase de intervención puede tratarse —terapéutica o no terapéutica—, nadie discute que pueda autorizarse y realizarse una esterilización —probablemente se trataría más bien de una ablación de los órganos genitales, es decir, de una castración, que implica al mismo tiempo la esterilización— sin incurrir en responsabilidad penal⁴⁰, el supuesto es radicalmente distinto, pues se trata de proteger la salud del paciente menor o incapaz, y «cuando el padre (o tutor) adopta decisiones concernientes a bienes de la personalidad del hijo (tutelado) (por ejemplo, autoriza una operación quirúrgica o realiza cualquier otro acto semejante), porque éste no puede ejercitarlos por sí, no lo hace en representación del hijo, sino en cumplimiento de su deber de velar por él»⁴¹. Aparte de que la prohibición de la representación del art. 428 seguiría vigente para la esterilización que nos ocupa.

En conclusión, las soluciones deben venir *de lege ferenda*. Las reflexiones antes apuntadas, no sólo de riesgos de una descendencia con malformaciones, sino también y principalmente de la imposibilidad de hacerse cargo del incapaz de la descendencia, con todos los deberes y cargas que son inherentes a la paternidad/maternidad, hacen aconsejable, en mi personalísima opinión, que se regulen mecanismos jurídicos para que pueda realizarse la esterilización de una persona incapaz en los casos extremos. Y digo «pueda» porque ha de restar como una facultad, como una capacidad de decisión que contemple el caso concreto, fundamentada tanto en el bienestar del incapaz, de forma que tenga acceso a unas relaciones sexuales flexibles sin más responsabilidades, como del potencial hijo, que puede nacer deforme y/o desamparado. Una esterilización sistemática de los deficientes mentales no llevaría a una forma de eugenesia que debe ser evitada y aun proscribida. Para que efectivamente la decisión de esterilizar fuera adoptada en el mejor designio del incapaz, habrían de tomar la iniciativa sus representantes legales⁴² acudiendo al Juez, autorizarlo éste con la asistencia del Ministerio Fiscal y los

dictámenes periciales pertinentes⁴³, y desde luego, oyendo al incapaz —o incapacitado— y valorando su capacidad real de juicio y de comprensión de la trascendencia del acto médico a que va a ser sometido. Si existe esta capacidad de comprensión y el incapaz consiente sin encontrarse sometido a presiones⁴⁴, el Juez, valorando las demás circunstancias, y en el ejercicio de su función tuitiva, debería autorizar la intervención. En caso de una negativa del incapaz, y en idénticas condiciones mentales, habría que respetar su decisión⁴⁵. También quedaría al sometimiento de la autorización judicial cuando el incapaz no poseyera la capacidad de juicio suficiente para comprender el alcance del acto. En cuanto al menor, debería entrar en juego —me refiero exclusivamente a la esterilización eugenésica— el principio de la capacidad natural de juicio y de comprensión —que habría que presumir existente en el supuesto de haber contraído matrimonio—, al que confluyen la doctrina penal y la civil, reflejada en este último ámbito en su propia normativa. En otro caso, no habría razón para sustituir su falta de juicio natural, salvo que fuera al mismo tiempo deficiente mental, lo que nos devolvería a los criterios propuestos para el incapaz.

De todas formas, creo que es un problema de no fácil solución, y las vías propuestas deben ser objeto de reflexión y discusión, pues se encuentran en juego derechos fundamentales de las personas, precisamente de las más indefensas para hacer valer por sí mismas esos derechos. Habría que evitar los riesgos que de modo tan ilustrativo ha descrito la Comisión de Reforma del Derecho del Canadá: «La caracterización de estas personas (enfermos mentales) como personas que hay que proteger tiende a desmarcarlas. Esta desmarcación sobreentiende que están desprovistas de una cierta cualidad de humanidad que no permite aplicarles las reglas generales válidas para los demás miembros de la sociedad. Tal situación comporta consecuencias graves en Derecho y particularmente en Derecho Penal. En tanto que grupo, se les impone una protección que pone en entredicho su aptitud para decidir sobre su propio comportamiento sexual y su reproducción. Son consideradas como “desviantes” y castigadas por su inaptitud a una restricción de su libertad de comportamiento sexual y reproductor. Tales actitudes sociales se reflejan en la ley y se efectúan escasas distinciones entre los individuos que componen este grupo. Si es necesaria una protección jurídica, debería esforzarse por darles la misma libertad sexual que a los demás más que por impedirla. La ley, en su celo de protección, conduce a sancionar una protección *contra* estas personas antes que *a favor* de ellas. Las leyes se han fundamentado con frecuencia, por consiguiente, en concepciones inexactas y poco científicas. El resultado ha sido tratar a estas personas sobre una base de caracterización de grupo antes que sobre una base de consideración individual. La ley ha adquirido también en la práctica una potencialidad de discriminación»⁴⁶.

Sea cualquiera la posición que se adopte en relación con este problema, se convendrá con que el legislador español ha pecado de simplista o, cuando menos, de imprevisor, en una materia tan compleja como es ésta, según se ha podido comprobar, donde, insistamos una vez más, se hallan en juego bienes y derechos de la persona de tan gran trascendencia. Si la intención del legislador fue precisamente evitar la esterilización en todo caso del menor o del incapaz en cual-

to no sea contrario a las buenas costumbres (§ 226 a), es posible la intervención de los representantes legales, siempre que actúen en la salvaguarda del bienestar del representado y éste no tenga la capacidad natural de juicio para consentir por sí mismo: ESER/KOCH, *Aktuelle Rechtsprobleme der Sterilisation*, cit., p. 9.

40. Y para resolver el aparente conflicto que plantea el art. 428 del CP en relación con la esterilización terapéutica me parece decisiva la tesis ya mencionada de la atipicidad de los tratamientos médico-quirúrgicos curativos. El consentimiento actuaría para evitar ser sometido a un tratamiento sin o contra la voluntad del paciente.

41. DÍEZ-PICAZO/GULLÓN, *Sistema del Derecho civil*, cit., p. 363.

42. Tal iniciativa habría de ser entendida como la voluntad de los representantes legales favorable a la esterilización.

43. Otra vía discutida en la literatura jurídica comparada sería dejar la decisión en manos conjuntas de los representantes legales y del médico. V. GEORGE ANNAS, *In re Quinlan: Legal Comfort for Doctors*, en «The Hastings Center Report», junio de 1976, pp. 29 y ss.; el mismo, en el sentido propuesto en el texto, *Sterilization of the Mentally Retarded: a Decision for the Courts*, en «The Hastings Center Report», agosto de 1981, pp. 18 y ss. Con estas propuestas son compatibles la constitución de comisiones asesoras o codificadoras sobre la oportunidad o no de la esterilización. V., p. ej., «Commission de Réforme du Droit du Canada», *La stérilisation et les personnes souffrant de handicaps mentaux*, cit., pp. 118 y ss.

44. V. «Commission de Réforme du Droit du Canada», *La stérilisation et les personnes souffrant de handicaps mentaux*, cit., p. 124.

45. V. CASTÁN VÁZQUEZ, *Comentarios al Código civil*, cit., pp. 184 y ss., quien siguiendo a DE CASTRO (*Derecho civil de España*, t. II, vol. 1, p. 179), afirma que el ejercicio de los derechos de la personalidad corresponde a la misma persona, y su representante legal no podrá siquiera, sin especial razón, impedir su ejercicio; el padre podrá sólo oponerse al ejercicio de las facultades personales que puedan razonablemente redundar en perjuicio del menor.

46. «Commission de Réforme du Droit du Canada», *La stérilisation et les personnes souffrant de handicaps mentaux*, cit., pp. 129 y ss.

quier caso el efecto producido es retrasar y derivar el problema a una situación más grave y conflictiva, tanto desde el punto de vista ético como jurídico: la del aborto por razones eugenésicas.

Responsabilidad legal del médico

La responsabilidad del médico por una defectuosa actuación en la elaboración del diagnóstico plantea varios problemas generales⁴⁷. En primer lugar, esta actividad profesional no está reconocida como especialidad autónoma, lo que significa que no existe, en principio, impedimento alguno para que sea ejercida por cualquier profesional. Por lo general, esta función es asumida por ginecólogos y pediatras, para cuya tarea cuentan, como es lógico, con el concurso de otros profesionales, según hemos visto, particularmente de genetistas. Esto no constituye obstáculo para que al médico ejerciente se le exija un nivel adecuado a la especialidad que de hecho profesa⁴⁸, aunque no cuente con un «reconocimiento» oficial. Por supuesto, aquí al igual que en otros campos del ejercicio de la Medicina en que son varios los profesionales que intervienen en todo el proceso del consejo genético —que es a lo que conduce, en última instancia, el diagnóstico preconceptivo—, una hipotética responsabilidad —penal o civil— deberá resolverse acudiendo a los criterios orientadores sobre el trabajo en equipo mediante distribución de funciones, al que es aplicable —en el ámbito de la responsabilidad penal— el llamado principio de la confianza⁴⁹.

Por otro lado, y como ya señalábamos al principio, al no existir coincidencia acerca del cometido exacto que corresponde a esta especialidad profesional, resulta difícil delimitar los contornos de lo que resulta adecuado a la misma o constituye una actuación defectuosa⁵⁰. Sin embargo, podemos estar de acuerdo en que la responsabilidad podrá derivarse de los dos aspectos principales que caracterizan al consejo genético: 1) la elaboración de un exacto diagnóstico genético de los consultantes y, 2) la transmisión y valoración adecuadas a éstos de la información obtenida.

En relación con el primer aspecto del cometido del médico es necesaria una correcta elección de las pruebas y análisis en conformidad con la situación que presente la pareja consultante, así como del mismo modo, una correcta realización de las mismas. Para su valoración habrá que tener en cuenta el nivel general adquirido en el ámbito profesional a que pertenezca el médico⁵¹, lo que nos permitirá deducir el deber de cuidado objetivo exigible. Sobre las consecuencias jurídicas concretas derivadas de la infracción de tales deberes volveremos de nuevo más abajo.

La información que se transmite a los consultantes presenta contornos más delicados. Dicha información debe extenderse al resultado diagnóstico exacto —y si no lo es, exponiendo las incertidumbres—⁵², así como, a los riesgos genéticos o probables para su descendencia, medidas terapéuticas y/o preventivas disponibles, etc. Una defectuosa transmisión —para lo cual hay que atender a la capacidad de comprensión del consultante y a las posibles reacciones psicológicas— o evaluación de esta información también puede generar responsabilidad en el médico.

En la mayoría de los casos no habrá lugar, sin embargo, a responsabilidad penal —en su caso, culposa—, por no haberse producido la lesión de un bien jurídico penalmente protegido. No obstan-

te, podría existir este tipo de responsabilidad —lesiones corporales culposas— si, por ejemplo, el consultante, a la vista del diagnóstico y «consejo» recibidos, toma la decisión de hacerse esterilizar —en principio, de modo irreversible— cuando en realidad no existía un riesgo genético que indicase dicha medida preventiva⁵³. En los demás casos, siempre que se produzca a los padres un daño efectivo —material o moral—, el camino a seguir será el de la responsabilidad civil: por ejemplo, la imposibilidad de tener hijos, si realmente no existían riesgos, el procrear hijos con anomalías de origen genético, cuyos riesgos no fueron detectados o suficientemente informados o, incluso, si el médico rechazó o no propuso la necesidad de realizar las pruebas, siendo evidente su indicación a la vista de los antecedentes familiares o de la descendencia anterior⁵⁴.

Si el médico practicase la esterilización prescindiendo dolosamente de alguno de los requisitos exigidos en el art. 428.2 del CP, se haría responsable de una esterilización dolosa del art. 418 del CP, pues en mi opinión todos ellos son requisitos esenciales⁵⁵, y no cabría una aplicación analógica del art. 9 n.º 1 del CP (eximentes incompletas) ni de la atenuación prevista por el art. 66 del mismo cuerpo legal⁵⁶.

Podría entrar en discusión, no obstante, la consideración de si es requisito inessential que medie precio o recompensa entre el que consiente en la esterilización y un tercero (no el médico que realiza la operación esterilizadora). En mi opinión, a la vista que el cuerpo humano es considerado por la doctrina civil como *res extracommercium*⁵⁷ y de que se va imponiendo la concepción éticosocial —propiciada por organismos internacionales como el Consejo de Europa— contraria a la cesión de partes orgánicas mediante contraprestaciones materiales y favorable a estimular actos de solidaridad humana, habría base para considerarlo también elemento esencial. Pero hay que convenir que es una opción discutible. En cualquier caso, hay que tener en cuenta el criterio jurisprudencial español de no aplicar a las eximentes incompletas por analogía la atenuación calificada del art. 66 del CP (pena inferior en uno o dos grados), sino la general del art. 61 circ. 1.ª (la misma pena en su grado mínimo) y 5.ª (en este caso, calificada)⁵⁸.

Lo mismo sucedería si el interviniente no reúne la condición de facultativo. Por fin, si el médico actuó en la creencia errónea de que concurrían los requisitos necesarios de la justificación, respondería también dolosamente, pero con la pena atenuada en uno o dos grados (art. 6 bis a, párr. 3.º)⁵⁹.

EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Concepto, procedimientos y finalidades

Por diagnóstico prenatal podemos entender el conjunto de procedimientos de que dispone la Medicina para recoger elementos de

53. El cirujano que realiza la esterilización incurriría en estos supuestos también en un error, por lo general invencible, lo que excluirá su responsabilidad penal. Sin embargo, si fue él mismo quien emitió el diagnóstico erróneo, sería responsable de una esterilización dolosa, pues no quedaría cubierto por el consentimiento —al ser viciado— del interesado.

54. No hay que olvidar que tales anomalías pueden ser diagnosticadas durante la concepción (diagnóstico prenatal), y los padres pueden recurrir, si lo estiman oportuno, al aborto (aborto eugenésico). De todo ello nos ocuparemos más abajo, en el epígrafe siguiente. De todas formas, incluso la propia realización del aborto o su rechazo por razones personales —por tanto, dando lugar al nacimiento del hijo— podría originar, en mi opinión, una indemnización por los daños efectivamente sufridos.

55. En esencia, como ya indicaba más arriba, pueden reducirse a dos: la condición de facultativo del actuante, y los requisitos que debe reunir el consentimiento para que sea jurídico-penalmente eficaz; además de que la intervención consista en una esterilización.

56. V. BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal*, cit., p. 162, quien entiende aplicable el n.º 1º del art. 9º al consentimiento del art. 48 cuando falte alguno de los requisitos no esenciales previstos para eximir de responsabilidad criminal, sin indicar, sin embargo, cuáles sean éstos.

57. V. información sobre la cuestión, Carlos M. ROMEO CASABONA, *Los trasplantes de órganos. Informe y documentación para la reforma de la legislación española sobre trasplante de órganos*, Bosch, Casa Editorial, Barcelona, 1979, pp. 59 y ss.

58. Así, sentencias del Tribunal Supremo (TS) 4 de marzo de 1977, 27 de marzo de 1985.

59. En este sentido, aunque sin precisar si son aplicables las reglas del error sobre el tipo o de prohibición, BAJO FERNÁNDEZ, *lug. cit.*, p. 162.

47. V., sobre la cuestión, JIMÉNEZ DE ASÚA, *Libertad de amar y derecho a morir*, cit., pp. 215 y ss.

48. De esta opinión, Alexander M. CAPRON, *Tort liability in genetic counseling*, en «Columbia Law Review», vol. 39, 1979, pp. 619-684 (621 y ss.).

49. Sobre la responsabilidad penal y civil en estos casos, véase ROMEO CASABONA, *El médico ante el Derecho*, cit., pp. 75 y ss. y 119. Sobre la aplicación de principio de la confianza en relación con la actividad médica y los delitos culposos, véase CEREZO MIR, *Curso de Derecho penal español*, cit., pp. 387 y ss.; y Carlos M. ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, cit., pp. 248 y ss.

50. A. CAPRON, *Tort liability in genetic counseling*, cit., p. 625.

51. A. CAPRON, *Tort liability in genetic counseling*, cit., p. 626, quien señala que el nivel de cuidado debido vendrá definido por dicho patrón de referencia (p. ej., ginecólogos, pediatras) y no por la subespecialidad de consejería genética.

52. Sobre los problemas que plantea al médico informar sobre lo incierto o desconocido y su actitud en ocasiones reacia a reconocerlo ante el paciente, véase con más detalle, Jay KATZ, *Why doctors don't disclose uncertainty*, en «Hastings Center Report», vol. 14, feb. de 1984, pp. 35-44.

información sobre el feto⁶⁰. Gracias a esta técnica diagnóstica se puede detectar la presencia de una enfermedad o una malformación en el feto, e incluso predecir el sexo del mismo. Cuando se trata de parejas de alto riesgo de descendencia con anomalías, sirve al mismo tiempo para confirmar o descartar la presencia de alguna de ellas en el feto. El feto es, en consecuencia, el sujeto del diagnóstico prenatal, a diferencia del diagnóstico preconcepcivo, en el que ya dejamos dicho que los sujetos del mismo son los miembros de la pareja consultante. El diagnóstico prenatal conduce también, por lo general, al consejo genético.

Son diversas las técnicas de que dispone hoy la Medicina para detectar precozmente anomalías fetales de diferente naturaleza: ecografía, fetoscopia, embrioscopia, radiografías, coriocentesis, extracción directa de sangre fetal, amniocentesis⁶¹.

La amniocentesis es la que permite en la actualidad diagnosticar un mayor número de enfermedades congénitas, debidas a aberraciones cromosómicas, desequilibrios metabólicos, enfermedades genéticas no hereditarias, vinculadas al sexo, situaciones de predisposición de enfermedades que aparecerán en la infancia o edad adulta, etc. Las principales de esta naturaleza son el mongolismo, alteraciones en el tubo neural (espinas bifidas) de la alfa-proteína (muerte del feto, isoimmunización, etc.)⁶². El procedimiento consiste en la extracción de líquido amniótico, normalmente a partir de la decimosexta semana del embarazo, mediante una punción lumbar en la cavidad abdominal y el subsiguiente cultivo de las células fetales contenidas en dicho líquido. Esta técnica presenta ciertos riesgos, como son el aborto espontáneo, perturbaciones neonatales, complicaciones al término del embarazo (desprendimiento prematuro de la placenta, ruptura precoz de aguas, hemorragia postpartum). No obstante, se va perfeccionando constantemente y reduciendo progresivamente estos peligros inherentes a la prueba. Más abajo habremos de considerar las implicaciones jurídicas derivadas de la utilización abusiva o defectuosa de las diversas técnicas mencionadas, según los perjuicios que ocasionen al feto o a la madre.

Dado el amplio espectro de posibilidades diagnósticas que cubre o está en vías de ofrecer el diagnóstico prenatal, se pueden señalar las siguientes finalidades a que puede servir principalmente: a) tranquilizar a los padres con alto riesgo de que el feto no presenta malformación o enfermedad alguna; b) permitir el tratamiento del feto para curar o paliar ciertas anomalías; c) indicar el modo de realizar el parto, de acuerdo con las malformaciones que presente el feto (p. ej., una cesárea); d) determinar el tratamiento a seguir con el recién nacido una vez que se haya producido el parto; e) adoptar la decisión del aborto eugenésico cuando esté permitido por la ley; f) decidir el aborto como método de selección del sexo, si está permitido por la ley; g) asumir el hijo que probablemente presentará anomalías, o preparar los trámites legales para su adopción por terceros o su ingreso en una institución para niños abandonados⁶³. La decisión sobre estas opciones dependerá de las convicciones personales de los padres y de la situación legal en relación con alguna de ellas.

Implicaciones jurídico-penales

A) Calificación del diagnóstico prenatal como tratamiento terapéutico

No hay inconveniente en calificar el diagnóstico prenatal como medida terapéutica, al igual que cualquier otro procedimiento diag-

60. Marie CHOQUETTE, *Nouvelles technologies de la reproduction (Étude des principales législations et recommandations)*, Gouvernement du Québec, Conseil du statut de la femme, Québec, 1986, p. 29.

61. V. al respecto, Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, *Rapport: le diagnostic prénatal et perinatal. Le diagnostic d'une prédisposition*, París, 1985, pp. 4 y ss.; F. Clarke FRASER, *Diagnostic prénatal des désordres génétiques*, en «Le diagnostic prénatal», Cahiers de Bioéthique, Les Presses de l'Université Laval, Québec, 1980, pp. 3 y ss.

62. V. más ampliamente, sobre las posibilidades diagnósticas actuales, Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, *Rapport: le diagnostic prénatal et perinatal. Le diagnostic d'une prédisposition*, París, 1985, pp. 8 y ss.

63. V. Tabitha M. POWLEDGE/John FLETCHER, *Recommandations concernant*

nóstico⁶⁴, desde el momento en que va encaminado al tratamiento en lo posible del feto⁶⁵. Habrá que considerarlo, por consiguiente, atípico en el sentido del delito de lesiones corporales. Para ello será necesaria la comprobación de la indicación del diagnóstico, con la correspondiente ponderación de riesgos y ventajas, y la actuación conforme a la *lex artis*. Dentro de esta noción se entienden incluidas las técnicas diagnósticas que poseen todavía un cierto componente experimental (experimentación terapéutica), como pudiera suceder hasta cierto punto con la amniocentesis, en consideración a los riesgos ya descritos que todavía implica. De todas formas, hay que tener presente las escasas posibilidades de tratamiento fetal que existen en la actualidad⁶⁶.

Si el diagnóstico se realiza con vistas a un posible aborto, dada la escasa entidad de las lesiones seguras producidas con las pruebas diagnósticas (equivalentes a una falta), estarían cubiertas por el consentimiento de la embarazada, que es la que las padece en primer lugar⁶⁷.

B) Realización de un aborto consecuente a un diagnóstico prenatal

Desde 1985⁶⁸ el aborto es lícito en el Derecho español cuando concorra alguna de las indicaciones establecidas en el art. 417 bis del CP: indicaciones terapéutica, ética (o criminológica) y eugenésica. Se puede afirmar que el legislador ha seguido en esta materia el criterio regla-excepción⁶⁹: la regla es la prohibición del aborto doloso en todo caso, con su correspondiente sanción penal; la excepción es su licitud en los supuestos autorizados por la Ley (los ya mencionados), cuando surgen determinados conflictos de intereses, aunque con fundamentación distinta, habiendo optado por el sistema de las indicaciones frente al de los plazos, preconizado por algún sector de la doctrina española, así como por otros sectores sociales.

No es tampoco éste el lugar adecuado para proceder a un análisis y valoración de conjunto del art. 417 bis del CP, ni de la tan discutida y discutible cuestión de la despenalización del aborto en España. Nos contentaremos con estudiar las repercusiones de esta reforma en la materia de la que me vengo ocupando en este trabajo.

La situación actual en nuestro país es la siguiente: si como consecuencia de un diagnóstico prenatal se muestra la evidencia o probabilidad de que el feto presenta anomalías importantes, pueden ponerse en funcionamiento los mecanismos del aborto por razones eugenésicas, siempre que concurren los requisitos generales y específicos exigidos por el CP. Dice así el art. 417 bis en lo relativo a la indicación eugenésica⁷⁰: «No será punible el aborto practicado por un médico, o bajo su dirección, en centro o en establecimiento sanitario, público o privado, acreditado y con consentimiento expreso de la mujer embarazada, cuando concorra alguna de las circunstancias siguientes⁷¹: (...) 3.ª Que se presuma que el feto habrá de nacer con

les problèmes moraux, sociaux et juridiques relatifs au diagnostic prénatal, en «Le diagnostic prénatal», cit., p. 92.

64. Vid. *infra*.

65. En este sentido, expresamente sobre el diagnóstico prenatal, Albin ESER, *Genética humana desde la perspectiva del Derecho alemán*, cit., p. 351.

66. V. en este sentido, Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, *Rapport*, cit., p. 8.

67. De otra opinión, para el Derecho alemán, ESER, *Genética humana desde la perspectiva del Derecho alemán*, cit., pp. 351 y ss., según el cual no tendrá carácter curativo la amniocentesis dirigida a la determinación del sexo para el posterior aborto si aquél no es el deseado, por ser contraria entonces la prueba a los presupuestos del § 226 a.

68. Según reforma del CP por Ley Orgánica 9/1985, de 5 de julio.

69. V. BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal (Parte Especial)*, cit., p. 120; Carlos M. ROMEO CASABONA/Alberto MARTÍNEZ-BERGANZA ASENSIO, *Le Médecin et les Droits de l'Homme en Espagne*, en «Manuel sur le Médecin et les Droits de l'Homme» (Consejo de Europa, e.), vol. 1, Estrasburgo (en prensa).

70. V., sobre esta indicación, referencias de Derecho comparado y al art. 417 bis el reciente trabajo de Luis ARROYO ZAPATERO, *La indicación eugenésica*, en «Estudios de Derecho Penal en Homenaje al Profesor Luis Jiménez de Asúa, Revista de la Facultad de Derecho de la Universidad Complutense», n.º 1, 1986, pp. 47 y ss.

71. Éstas son las otras dos circunstancias (indicaciones): «1ª Que sea necesario para evitar un grave peligro para la vida o la salud física o psíquica de la embarazada y así conste en un dictamen emitido con anterioridad a la intervención por un médico de la especialidad correspondiente, distinto de aquel por quien o bajo cuya dirección se practique el aborto. En caso de urgencia por riesgo vital para la gestan-

graves taras físicas o psíquicas, siempre que el aborto se practique dentro de las veintidós primeras semanas de gestación y que el dictamen, expresado con anterioridad a la práctica del aborto, sea emitido por dos especialistas de centro o establecimiento sanitario, público o privado, acreditado al efecto, y distintos de aquel por quien o bajo cuya dirección se practique el aborto»⁷².

Queda comprobado así que el aborto eugenésico está permitido en nuestro Derecho, planteándose, en primer lugar, la cuestión de la naturaleza jurídica de esta exención de responsabilidad penal. No cabe duda de que estamos ante una causa de justificación⁷³, al igual que en las otras indicaciones despenalizadas, pero cuyo fundamento específico en la indicación que estamos analizando es doble en mi opinión⁷⁴. Por un lado, se trata de un conflicto de intereses entre la madre y la vida del feto, que el legislador ha resuelto en favor de la primera. Pero, además, se basa en el principio de no exigibilidad de otra conducta a la madre, esto es, de soportar las cargas de todo tipo que supondría llevar adelante el embarazo y tener un hijo con graves anomalías físicas o psíquicas; aquel conflicto se resuelve en favor de la madre basándose en este criterio de no exigibilidad de otro comportamiento⁷⁵. El reconocimiento de esta naturaleza justificativa tiene su trascendencia, dado que imposibilita la intromisión de terceros (p. ej., el padre del concebido)⁷⁶ en la decisión de abortar de la madre y en la realización misma del aborto, pues al ser un acto lícito no es posible alegar contra él legítima defensa⁷⁷.

No creo que sea necesario insistir en que una política criminal —parcialmente— despenalizadora del aborto requería en nuestro Derecho de esta causa de justificación específica, al ser unánime la opinión de que el catálogo general de eximentes del CP era claramente insuficiente para cubrir la exención de responsabilidad penal en los supuestos hoy despenalizados a través del art. 417 bis del CP, considerando únicamente aplicable en el aborto terapéutico la eximente de estado de necesidad (n.º 7 art. 8.º), y aun en este caso se discutía su viabilidad en ciertas indicaciones (en concreto, cuando se hallaba en peligro la salud de la madre)⁷⁸. Ello no impide, sin embargo, que

te, podrá prescindirse del dictamen y del consentimiento expreso: 2.º Que el embarazo sea consecuencia de un hecho constitutivo de delito del artículo 429, siempre que el aborto se practique dentro de las doce primeras semanas de gestación y que el mencionado hecho hubiese sido denunciado».

72. El párr. 2.º del art. 417 bis dice: «2. En los casos previstos en el número anterior no será punible la conducta de la mujer embarazada aun cuando la práctica del aborto no se realice en un centro o establecimiento público acreditado, o no se hayan emitido los dictámenes médicos exigidos».

73. V., en este sentido, BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal*, cit., p. 129; FRANCISCO MUÑOZ CONDE, *Derecho penal, Parte Especial*, 6.ª ed. Universidad de Sevilla, Sevilla, 1985, pp. 68 y ss.

74. V., sin embargo, ANTONIO CUERDA RIEZU, *El delito de aborto ante la Propuesta de Anteproyecto del nuevo Código Penal*, en «Documentación Jurídica», n.º 37/40, vol. 1, 1983, pp. 373 y ss., para el cual la causa de justificación se basa en el estado de necesidad, lo que permite la lesión del bien jurídico porque se atribuye un valor superior a los bienes salvaguardados. Criterio similar mantiene SANTIAGO MIR PUIG, *Aborto, estado de necesidad y Constitución*, en «La despenalización del aborto» (ed. Santiago Mir Puig), Universidad Autónoma de Barcelona, Bellaterra, 1983, pp. 101 y ss.

75. V. BAJO FERNÁNDEZ, *lug. cit.*, p. 138. JOSÉ CEREZO MIR, *La regulación del estado de necesidad en el Código penal español*, en «Estudios penales y criminológicos» (en prensa). También la sentencia del Tribunal Constitucional (TC) de 11 de abril de 1985, en la que falló sobre la inconstitucionalidad de la Ley despenalizadora del aborto en relación con las tres indicaciones mencionadas: «El fundamento de este supuesto, que incluye verdaderos supuestos límite, se encuentra en la consideración de que el recurso a la sanción penal entrañaría la imposición de una conducta que excede de la que normalmente es exigible a la madre y a la familia. La afirmación anterior tiene en cuenta la situación excepcional en que se encuentran los padres, y especialmente la madre, agravada en muchos casos por la insuficiencia de prestaciones estatales y sociales que contribuyan de modo significativo a paliar en el aspecto asistencial la situación, y a eliminar la inseguridad que inevitablemente ha de angustiar a los padres acerca de la suerte del afectado por la grave tara en el caso de que les sobreviva».

76. Además de que el legislador ha excluido al padre en la toma de decisión de someterse la madre a un aborto.

77. Lo que implica reconocer que la vida del feto es susceptible de legítima defensa en otros supuestos. En este sentido, CEREZO MIR, *Curso de Derecho penal español*, cit., p. 417, n. 6; M.ª JOSÉ MAGALDI, *La legítima defensa en la jurisprudencia española*, Bosch, Casa Editorial, Barcelona, 1976, pp. 265 y ss. De opinión contraria, DIEGO-MANUEL LUZÓN PEÑA, *Aspectos esenciales de la legítima defensa*, Bosch, Casa Editorial, Barcelona, 1978, pp. 551 y ss.

78. V., p. ej., JOSÉ CEREZO MIR, *Interrupción voluntaria del embarazo*, en «La

dado el caso, pueda acudirse al art. 8.º del CP cuando no concurriendo todos los requisitos exigidos por el art. 417 bis sí que se den los de alguna de las eximentes generales contenidas en aquél⁷⁹.

Para que el aborto por razones eugenésicas sea lícito, esto es, quede cubierto por la causa de justificación del art. 417 bis del CP, habrán de estar presentes los requisitos generales y específicos que este mismo artículo señala. En contra de lo que se ha sostenido por algún autor⁸⁰, basta con la presencia de tales condiciones para que el aborto eugenésico —y los otros despenalizados— sea lícito, sin que sea necesario que no exista otro medio menos perjudicial para solucionar el conflicto de intereses que en tales situaciones se produce: sería posible, como hemos visto, someter al feto o al recién nacido a tratamiento para eliminar o paliar las anomalías que presenta, pero no por ello quedaría excluido el recurso al aborto (aunque es cierto también que al tener que constituir graves taras físicas o psíquicas, las posibilidades reales de tratamiento eficaz son todavía remotas en la mayoría de los casos). No obstante, más abajo habré de matizar esta interpretación.

Podemos distinguir, según lo expuesto, unos requisitos generales o comunes a las tres indicaciones y otros específicos de la indicación eugenésica.

De los requisitos generales destaquemos lo siguiente:

a) Que sea practicado por un médico, o bajo su dirección. Nuevamente aquí, al igual que en la esterilización, se considera necesaria la intervención facultativa, dados los riesgos que entraña la práctica del aborto, para salvaguardar la vida de la embarazada. Su intervención, directa o indirecta, es decir, bajo su dirección, deberá ajustarse a la *lex artis*⁸¹. Indudablemente, el médico adecuado será un especialista en Obstetricia y Ginecología, pero es igualmente lícita la actuación de cualquier otro facultativo que pueda actuar conforme a la *lex artis*, siempre que preste sus servicios en un centro acreditado⁸².

b) En centro o establecimiento sanitario, público o privado, acreditado. Este requisito responde al mismo fundamento que el anterior, o lo que es lo mismo, asegurar la disminución de los riesgos del aborto para la mujer⁸³. La Orden Ministerial de 31 de julio de 1985 regula las condiciones que deben reunir dichos centros para poder ser considerados acreditados.

c) Con consentimiento expreso de la mujer embarazada. El consentimiento de la mujer ha de ser expreso, pero no importa en la forma en que éste sea manifestado. Sin embargo, el médico que practique el aborto puede exigir que sea por escrito, dados los términos de la Orden de 1985, antes citada. En mi opinión es indudable que ese consentimiento debe adaptarse a las exigencias del llamado «consentimiento informado» al acto médico (también al aborto), en el sentido de que la información a la «paciente» ha de erigirse en condición previa para la validez del consentimiento⁸⁴, de forma que éste cons-

despenalización del aborto», cit., p. 117, nota 11, y 121, nota 13 con bibliografía concordante.

79. De esta opinión, BAJO FERNÁNDEZ, *lug. cit.* p. 131. Salvo que el autor haya querido significar que éstas son precisamente las hipótesis contempladas por el art. 417 bis del CP.

80. *Vid. infra*.

81. V. BAJO FERNÁNDEZ, *lug. cit.*, p. 132.

82. En este sentido, CUERDA RIEZU, *El delito de aborto ante la propuesta*, cit., pp. 376 y ss. De otra opinión, BAJO FERNÁNDEZ, *lug. cit.*, cit., quien deduce de la Orden Ministerial de 31 de julio de 1985, art. 1.º (que señala los medios personales y materiales con que deberán contar los centros acreditados), la exigencia del especialista en Obstetricia y Ginecología. El que éste deba existir en el centro acreditado no significa que deba realizar o dirigir necesariamente la intervención, pues, por ejemplo, podría ser contrario a las prácticas abortivas y alegar objeción de conciencia. Por otro lado, implicaría ello ampliar una exigencia no contenida expresamente en la Ley.

83. En este sentido, al igual que para el requisito anterior, sentencia del TC de 11 de abril de 1985. Las «sugerencias» del TC al legislador en esta materia han sido calificadas, incluso por miembros del propio TC (así, TOMÁS Y VALIENTE, en su voto particular), como ingerencia en las funciones exclusivas de aquél. V. ANTONIO CUERDA RIEZU, en el *Comentario* a esta sentencia, en «Cuadernos de Política Criminal», n.º 28, 1986, pp. 247 y ss.

84. V. ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, cit., pp. 325 y ss. (329). De opinión contraria, BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal*, cit., pp. 133 y ss., para el que no cumplir con este deber de informar (expresamente impuesto por la Orden 31 de julio de 1985, disp. final 1.ª) supondría un ilícito disciplinario o laboral por parte del médico, pero no afectaría a la exención de responsabilidad penal.

tituya la expresión de la auténtica autodeterminación de la mujer embarazada. No sólo debe conocer todas las circunstancias concernientes a la indicación legal del aborto, sino también los riesgos que pueden derivarse para ella de la intervención misma⁸⁵. También debe estar el consentimiento libre de vicios, como pudiera ser su obtención mediante error, engaño, fuerza o coacción⁸⁶. Como decía más arriba, el padre no puede oponerse al consentimiento —o en su caso, negativa— de la madre⁸⁷. Una de las características del consentimiento justificante en Derecho Penal es que sea emitido con anterioridad al hecho que se pretende justificar.

Nuevamente surge el problema de la validez del consentimiento emitido por una mujer embarazada menor o deficiente mental. La sustancial y trascendente diferencia con la esterilización radica en que, frente a lo prescrito para ésta, no se señala en el aborto que sea ineficaz el consentimiento emitido por la mujer menor o incapaz o por sus representantes legales, que tantas dificultades interpretativas sobre la situación jurídica nos ha planteado. En ambos casos el consentimiento será válido en la medida en que posean la capacidad natural de juicio y comprensión sobre el alcance de la decisión de abortar⁸⁸, lo que presupone la comprensión de que no sólo se trata de una intervención en su cuerpo, sino también la destrucción de la vida del feto. Si esta capacidad no existe, podrán actuar los representantes legales, siempre en función del deber que tienen de velar por el bienestar de la mujer que se encuentra bajo su patria potestad o tutela, y no en virtud de sus propios intereses⁸⁹.

Los requisitos específicos contenidos en la circunstancia 3.^a del art. 417 bis 1 son los siguientes:

a) Presunción de que el feto habrá de nacer con graves taras físicas o psíquicas. Este requisito constituye, en sentido estricto, la indicación eugenésica misma, y por tanto, el núcleo sobre el que han de girar los demás. En primer lugar, la ley dice «que se presuma que el feto habrá de nacer con». En principio, esa presunción podría interpretarse en el sentido de un grado de certeza equivalente a la probabilidad, entendida ésta de modo objetivo (previsibilidad objetiva)⁹⁰, atendiendo preferentemente a criterios estadísticos de probabilidad⁹¹. Sin embargo, el texto de la ley declarada inconstitucional decía «que sea probable»; al sustituir esta expresión por la vigente en el art. 417 bis («que se presuma»), parece que se ha querido dar un alcance distinto al grado de certeza en el pronóstico de las taras con que habrá de nacer el feto. En consecuencia, el criterio objetivo habrá de ser corregido por la convicción de los especialistas emisores de los dictámenes, aunque sigan teniendo a la vista los resultados porcentuales reflejados en las pruebas practicadas. Ello respondería a que la certeza del diagnóstico raya en la seguridad en muchos casos, gracias a las técnicas cada vez más precisas y fiables de que se dispone en la actualidad, pero también a que en otros, p. ej., en lo que se denomina diagnóstico de predisposición, el margen de incertidumbre se amplía considerablemente⁹², lo que imposibilita y desaconseja una mayor precisión jurídica⁹³. La cuestión se presenta más problemática cuando el porcentaje de riesgo de taras es semejante al de ausencia de tal ries-

go (p. ej., determinadas enfermedades vinculadas al sexo en el varón). A pesar de ello, en mi opinión debe quedar abierta la posibilidad de la interrupción del embarazo por indicación eugenésica⁹⁴, siendo más discutible a medida que los factores de riesgo disminuyen. La indicación también existe cuando las taras se manifestarán de forma activa después del nacimiento, siempre que sean de segura producción, pues significa este pronóstico que el feto es portador genético, ya desde el nacimiento, de los factores causantes de la enfermedad grave que exige el CP⁹⁵. El significado de «graves taras» ha de entenderse en el sentido cualitativo de las mismas, esto es, de su importancia y perdurabilidad así como en el grado de reparabilidad; si fueran fácilmente eliminables aunque de gran entidad, no se daría el presupuesto legal de la indicación. Sin embargo, en este punto existe una mayor flexibilidad que en la fórmula utilizada por el legislador alemán, que requiere expresamente la no eliminabilidad del daño, lo que no sucede en nuestro CP⁹⁶.

b) El plazo. El aborto ha de practicarse dentro de las 22 primeras semanas del embarazo. Este plazo se explica por que algunas pruebas diagnósticas sólo pueden realizarse cuando el feto ha adquirido cierto desarrollo, y es necesario, además, cierto lapso de tiempo para su evaluación y la consiguiente adopción de la decisión de abortar; por otro lado, cuanto más tardío es el diagnóstico, mayor es el grado de certeza del mismo, para lo que no hay que olvidar, sin embargo, que a partir de ese plazo establecido el feto es ya viable. Tiene interés práctico determinar a partir de cuándo se comienza a contar dicho plazo, que inadecuadamente no viene señalado en la Ley. Aunque usualmente se parte en Medicina para todo lo relativo al curso del embarazo y al cálculo de la fecha del parto desde el momento de la última menstruación de la mujer⁹⁷, parece más ajustado el de la anidación⁹⁸, lo que además de aproximarse más a la realidad del embarazo, retrasa sensiblemente el comienzo del cómputo del período legal.

c) Dictamen emitido por dos especialistas. De acuerdo con la Ley, ha de ser anterior a la práctica del aborto, los especialistas serán distintos del que lo realice o dirija y pertenecerán a un centro o establecimiento sanitario público o privado acreditado. Al igual que los requisitos generales vistos más arriba pretenden una especial protección de la vida y salud de la embarazada, éstas de aquí son condiciones que tienden a dar garantías sobre la realidad de la indicación y conseguir de este modo una mayor protección del feto⁹⁹. Por otro lado, al decir sólo «especialistas» está contando la Ley con una posible intervención en el dictamen de otros profesionales, como son los genetistas, siempre que ejerzan en un centro de los indicados. La valoración de la presencia de la indicación corresponderá de modo exclusivo al médico que vaya a practicar el aborto o lo dirija.

Queda por ver qué sucede ante la ausencia de uno o varios de los requisitos previstos por la Ley. En primer lugar, habrá que comprobar si es posible la aplicación de alguna de las causas de justificación genéricas del art. 8.º del CP, principalmente el estado de necesidad. Al limitarme en este trabajo al examen de la indicación eugenésica, parece difícil en relación con la misma, encontrar hipótesis subsumibles en el art. 8.º Habría entonces que analizar nuevamente —al igual que en relación con el art. 428— la posibilidad de aplicar al art. 417 bis la eximente incompleta por analogía. El hecho de que el párrafo 2.º del art. 417 bis exima únicamente de responsabilidad penal a la madre cuando falten ciertos requisitos no se opondría a esta interpretación, que se aplicaría a los demás intervinientes. De todas formas, hay que recordar que nuestra Jurisprudencia no aplica en estos casos la atenuación calificada que corresponde al n.º 1 del art. 9.º, sino las establecidas en el art. 61.

La dificultad práctica radica en determinar qué requisitos son esenciales y cuáles inesenciales. No cabe duda que esenciales son la exis-

94. V. ESER, *Indikation zum Schwangerschaftsabbruch*, cit., p. 158.

95. De otro parecer, BAJO FERNÁNDEZ, lug. cit., p. 139; CUERDA RIEZU, *El delito de aborto ante la Propuesta de Anteproyecto*, cit., p. 380.

96. Vid. *infra*.

97. Criterio propuesto por ESER, *Indikation zum Schwangerschaftsabbruch*, cit., p. 158.

98. Según sugiere BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal*, cit., p. 133, quien lamenta esta omisión legal en aras de la seguridad jurídica. En estos mismos términos, ya CUERDA RIEZU, *El delito de aborto ante la Propuesta de Anteproyecto*, cit., p. 376.

99. De acuerdo con lo que proponía el TC en la sentencia de 11 de abril de 1985.

85. En este sentido, LENCKNER, *Einwilligung in Schwangerschaftsabbruch und Sterilisation*, cit., p. 184, y ello no obstante el asesoramiento a la mujer previo al aborto establecido en el § 218 b del CP alemán, aunque ese asesoramiento pueda satisfacer, dado el caso, la información requerida y liberar al médico interviniente de repetirla.

86. V. LENCKNER, lug. cit., pp. 184 y ss.

87. Lo mismo, para el Derecho alemán, LENCKNER, lug. cit., p. 176.

88. En este sentido, CUERDA RIEZU, *El delito de aborto ante la propuesta*, cit., p. 337. De otra opinión, BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal*, cit., p. 132, quien también aquí se inclina por el criterio de la imputabilidad (por razón de la edad, a partir de los dieciséis años).

89. V. lo dicho más arriba sobre el consentimiento de los padres y del tutor en una esterilización terapéutica. En el sentido del texto, también LENCKNER, *Einwilligung in Schwangerschaftsabbruch und Sterilisation*, cit., p. 179.

90. V. el criterio para determinar ésta, José CEREZO MIR, *Curso de Derecho penal Español, Parte General, I*, 3.ª ed., Tecnos, Madrid, 1985, pp. 289 y 385.

91. ESER, *Indikation zum Schwangerschaftsabbruch*, en «Sterilisation und Schwangerschaftsabbruch», cit., p. 158.

92. V. Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, *Rapport*, cit., pp. 13 y ss.

93. Sin olvidar que los constantes progresos y perfeccionamientos en las técnicas diagnósticas van modificando paralelamente el grado de certeza del pronóstico, e impondría una constante revisión de un criterio legal más preciso, según apunta CUERDA RIEZU, *El delito de aborto ante la propuesta*, cit., página 380.

tencia de la indicación eugenésica, el consentimiento de la madre, la realización por médico o bajo su dirección (pues éste va a ser el beneficiario de la atenuación). Inesenciales serían, en mi opinión, la práctica del aborto y del dictamen en centro acreditado, la superación no relevante del plazo señalado para aquélla (entre otras razones, por no haberse marcado por la Ley un preciso término *a quo* para el comienzo del cómputo). Discutible me parece, sin embargo, la calificación de la exigencia del dictamen previo de los dos especialistas, al considerar ya esencial la existencia de la indicación. Sólo en el supuesto de que ésta no pudiera comprobarse por otros medios habría que considerarlo esencial, y, en este caso, ciertas irregularidades en su emisión serían inesenciales.

C) Realización de un aborto como método de selección del sexo

El diagnóstico prenatal permite también, como se sabe, la determinación del sexo del feto. Esta averiguación tiene interés para la detección de enfermedades o anomalías fetales ligadas al sexo. Sin embargo, el conocimiento del sexo del feto por parte de los padres puede llevarles a la decisión de abortar si aquél no es el deseado. Aparte de la debatida cuestión de si aquél debe ser revelado o no a los padres —salvo en caso de necesidad—, no cabe duda de que no sería un aborto lícito en nuestro país a la vista del Derecho vigente, pero creo que una futura despenalización tampoco sería conforme a la Constitución¹⁰⁰, puesto que el feto constituye un bien jurídico tutelado por aquélla y el conflicto surgido entre la vida del feto y los intereses de la madre (el sexo no deseado del hijo, o, mejor el hijo no deseado con ese sexo) no tendría la suficiente entidad como para inclinarlo en favor de la madre, ni tampoco están implicados derechos fundamentales que explicaran su no obediencia al Derecho¹⁰¹.

Responsabilidad del facultativo

Me quiero referir aquí a la posible responsabilidad del médico (u otros especialistas) por su defectuosa actuación en la realización del diagnóstico prenatal o en la apreciación de la indicación del mismo en su paciente. En concreto, cuando ello es debido por el incumplimiento de los deberes de cuidado que son exigibles a su actividad.

Veamos qué sucede si como consecuencia de la toma de muestras o de las pruebas realizadas por el especialista para elaborar el diagnóstico se produce la muerte del feto. Los peligros derivados de la propia naturaleza de la prueba (p. ej., según apuntaba en relación con la amniocentesis) hay que entenderlos incluidos dentro del riesgo permitido¹⁰² y no se habrá producido la inobservancia del deber de cuidado objetivo, elemento del tipo del delito culposo. Si el facultativo actuó, por el contrario, infringiendo tal deber de cuidado (por actuación negligente o falta de preparación para realizar las pruebas) se plantea la cuestión de un aborto culposo. Como es sabido el CP español, al igual que sucede en derecho comparado, no prevé la punición del aborto culposo más que en supuestos excepcionales, en concreto, el «ocasionado violentamente, a sabiendas del estado del embarazo de la mujer, cuando no haya habido propósito de causarlo» (art. 412). Si no concurren los elementos típicos de esta modalidad de aborto culposo¹⁰³ (y presumiblemente no se darán en la hipóte-

sis que estamos contemplando), la respuesta jurídica será la absolución por atipicidad de la conducta¹⁰⁴, pues se entiende por la doctrina que la existencia de esta figura especial de aborto culposo implica la exclusión de la aplicación de las cláusulas generales de imprudencia del art. 565 y concordantes.

También puede suceder que el feto no muera, pero que se le causen lesiones, las cuales se manifestarán una vez que haya nacido, o incluso que éste muera al poco de nacer. Del mismo modo que más arriba, debemos decir que se trata de una conducta impune por atípica, pues los delitos de lesiones corporales y de homicidio requieren en el CP que se hayan infligido a una persona¹⁰⁵. Téngase en cuenta que el resultado *se manifiesta* después del nacimiento, pero la *agresión* se produce en el feto, que es un bien jurídico distinto; la singularidad de que hay una evolución de un bien jurídico a otro no debe apartarnos de quién es en realidad el que sufre la agresión. Se plantea en esta hipótesis¹⁰⁶ como en la anterior (aborto culposo) la cuestión de la oportunidad, como consideración *de lege ferenda*, de su incriminación. Por razones político-criminales evidentes la punición del aborto culposo con carácter general debe ser descartada¹⁰⁷, pero creo que debería reflexionarse sobre ello en relación con el aborto y las lesiones o muerte del recién nacido como consecuencia de una *grave* o burda infracción del deber de cuidado por parte de los profesionales médicos o sanitarios, si tenemos en cuenta que el diagnóstico prenatal (y por tanto, las exploraciones y pruebas fetales que implica su obtención) está en vías de convertirse en un recurso generalizado, cuando se abarate su costo y aumente su fiabilidad.

Si se produjera la muerte o lesiones en la madre no habría inconveniente para castigar la conducta por el delito culposo correspondiente, si concurren los elementos típicos.

De la misma naturaleza son los problemas derivados de la realización del diagnóstico prenatal obteniendo unos resultados equivocados. Si el error consiste en no detectar anomalías que realmente presenta el feto y la madre decide continuar el embarazo (si aceptamos la hipótesis de que en caso contrario, habría decidido acogerse al aborto eugenésico), pero aquél nace con taras importantes, queda excluida la imputación de cualquier clase de responsabilidad penal. Debe recordarse de todas formas que al médico se le reconoce en su actividad diagnóstica un margen de error mayor (y más aún en el diagnóstico prenatal), y aunque se equivoque no podrá sostenerse en un buen número de casos que ha infringido sus deberes de cuidado¹⁰⁸. Si, finalmente, el error diagnóstico consiste en asegurar la presencia de malformaciones realmente inexistentes que conducen al aborto del art. 417 bis 1 3.º (hipótesis infrecuente, puesto que el dictamen ha de ser emitido por dos especialistas), la solución será nuevamente la impunidad por ser atípico el aborto culposo¹⁰⁹. En este supuesto no considero necesarias consideraciones *de lege ferenda*.

En todos los casos analizados quedaría de todos modos abierta la posibilidad de responsabilidad civil contractual o extracontractual¹¹⁰, al igual que en el supuesto de no ofrecer la opción del diag-

104. V. ROMEO CASABONA, últ. lug. cit.

105. Pues en este sentido se interpreta unánimemente la palabra «otro» que utiliza la Ley, y no sólo en el delito de lesiones corporales (art. 420: «El que hiera, golpear o maltrata de obra a otro»).

106. Sobre su causalidad dolosa y consideraciones *de lege ferenda*, v. ARMIN KAUFMANN, *Tatbestandsmassigkeit und Verursachung im Contergan Verfahren*, en «Juristenzeitung», 1971, pp. 571 y ss.; ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, pp. 269 y ss., y 279 y ss.; I. TEPPERWIEN, *Praenatale Einwirkungen als Tötung oder Körperverletzung?*, J. C. B. Mohr, Tübinga, 1973, pp. 143 y ss.

107. Puesto que la primera perjudicada sería la madre, que se vería constreñida a limitar sustancialmente su modo de vida durante todo el proceso del embarazo. V. KAUFMANN y ROMEO CASABONA, últ. lug. cit.

108. La responsabilidad civil en esta clase de negligencias enlaza con lo que se conoce en la praxis jurídica norteamericana como «wrongful life» (cuando el hijo nace deforme reclama al médico porque su negligencia en informar adecuadamente a los padres ha causado su nacimiento) y «wrongful birth» (cuando los padres reclaman al médico por haberles informado erróneamente sobre los riesgos considerables de tener un hijo con anomalías genéticas). V. THOMAS DE WITT ROGERS, *Wrongful life and wrongful birth: medical malpractice in genetic counseling and prenatal testing*, en «South Carolina Law Review», vol. 33, 1982, pp. 713 y ss.

109. En cualquier caso, del propio art. 417 bis se deduce el reconocimiento implícito de un cierto margen de error y no sólo de incerteza, al decir «que se presume».

110. A tenor de lo dispuesto en los arts. 1.101 y ss. y 1.092 y ss. del CC, respectivamente.

100. A esta misma conclusión llega, a la vista de la Ley Fundamental alemana (§ 3.º, párr. 3, semejante al art. 14 de la CE: «Los españoles son iguales ante la ley, sin que pueda prevalecer discriminación alguna por razón de nacimiento, raza, sexo, religión, opinión o cualquier otra condición personal o social»), ESER, *Genética humana desde la perspectiva del Derecho alemán*, cit., p. 352. No sería, sin embargo, trasladable a nuestro Derecho su argumentación de que la intervención misma en la embarazada daría lugar a unas lesiones corporales no justificadas por el consentimiento, al ser el hecho contrario a las buenas costumbres, pues tales lesiones serían calificables en Derecho español como falta (art. 582), a la que no alcanza la prohibición de consentir del art. 428 del CP.

101. V. sobre esta cuestión en los EEUU, muy debatida en este país, MARGARET O'BRIEN STEINFELDS, *The Supreme Court Sex Choice*, en «Medical Ethics», Massachusetts, 1983, pp. 457 y ss.

102. Siempre que se den, en su caso, las condiciones de la experimentación terapéutica y se haya procedido a la adecuada ponderación de riesgos y ventajas.

103. Así lo consideran —que es culposo— BAJO FERNÁNDEZ, *Manual de Derecho penal*, cit., p. 147; MUÑOZ CONDE, *Derecho penal, Parte Especial*, cit., p. 73; ROMEO CASABONA, *El médico y el Derecho penal*, I, cit., p. 268.

nóstico prenatal a mujeres embarazadas con alto riesgo —en ellas mismas o en su pareja— ya conocido, impidiendo así adoptar medidas preventivas o curativas en favor del concebido o la decisión del aborto eugenésico.

PROBLEMAS COMUNES

Me voy a ocupar ahora sumariamente de algunos problemas, no siempre estrictamente jurídico-penales, pero que considero de especial interés al estar estrechamente vinculados con las modalidades de diagnóstico antenatal analizadas.

Obligatoriedad de las pruebas

La realización de estas pruebas de forma obligatoria en la población en general¹¹¹ debe ser hoy descartada por varias razones: desde el punto de vista económico, por su altísimo coste, dada la escasa incidencia de las anomalías genéticas en la totalidad de la población, a pesar de que cada vez son más numerosas las que van siendo localizadas y clasificadas por los expertos, tanto antes de la concepción (diagnóstico preconcepcivo) como en el curso de la misma (diagnóstico prenatal)¹¹²; desde un punto de vista jurídico, las exigencias de salud pública —los riesgos de una población defectuosa—, en cuanto a la protección de la «calidad» de la especie humana no guardan relación con la intromisión en la libertad e intimidad individuales que comportan tales investigaciones. En efecto, un simple repaso a nuestro texto constitucional, pone de manifiesto que la competencia de los poderes públicos reconocida constitucionalmente para organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios (art. 43 CE) está sometida al principio constitucional fundamental de que la dignidad de la persona, los derechos inviolables que le son inherentes, el libre desarrollo de la personalidad, etc., son fundamento del orden político y de la paz social (art. 10). La misma cuestión, planteada en concreto en relación con parejas de alto riesgo, sugiere otro tipo de reflexiones. Una solución adoptada en favor de la obligatoriedad de un diagnóstico genético por parte de este grupo de personas (o, más específicamente, de la mujer embarazada), podría estar orientada hacia dos opciones: primera, para facilitar a la pareja el conocimiento de la importancia real del riesgo —grado de probabilidad y gravedad del mal— de ser transmisores de enfermedades o anomalías de origen genético en su descendencia, pueda decidir responsablemente tener hijos o buscar los medios para evitarlos, en los extremos expuestos más arriba; segunda, para que el Estado, a la vista de los resultados, tome en su caso las medidas oportunas que impidan o restrinjan la procreación en esa pareja, pero también para que intenten prevenirlas o paliarlas, poniendo a disposición de los afectados los medios sanitarios y asistenciales necesarios para reducir la carga que pudiera suponer un hijo de estas características a sus padres.

La primera de las vías entraría en el terreno de lo personal, en cuanto a la decisión de la pareja de querer tener un hijo a pesar de los graves riesgos de que nazca con importantes disminuciones físicas o psíquicas, con los efectos jurídico-penales ya conocidos; la segunda dentro de lo social, lo que plantea la cuestión —igualmente de naturaleza jurídica— de si existe, también en estos casos, un derecho individual absoluto a la procreación, o si son admisibles restricciones o incluso la negación de tal derecho en los supuestos más extremos. De este último aspecto nos ocupamos a continuación.

Limitaciones al derecho a la reproducción

La posibilidad de restringir este derecho básico del hombre se ha planteado en los siguientes términos: el derecho individual a la pro-

111. En este sentido estaríamos ante lo que la literatura anglosajona denomina como «genetic screening», o «investigación genética» o «cribado genético».

112. Ello no ha impedido que algún autor haya previsto en los EE.UU. el establecimiento en un futuro próximo de diagnósticos (el llamado diagnóstico neonatal) masivos obligatorios para niños con el fin de detectar enfermedades genéticas susceptibles de tratamiento; y con carácter voluntario programas de análisis sobre los riesgos de procreación, dirigidos a personas ya advertidas (Margery W. SHAW, *Genetics and the Law*, en «*Encyclopedia of Bioethics*», cit., 2 vol., pp. 573-577 [575]).

creación frente a terceros —el hipotético hijo—, a quienes se transmiten malformaciones genéticas —o, al menos la condición de portador de las mismas— que ha de padecer; desde otra perspectiva, la contraposición de este derecho individual al derecho de la sociedad a una población sana, en la medida en que pueda prevenirse ya antes de la concepción.

La primera cuestión ha inducido a valorar la posibilidad de que el hijo nacido con anomalías de tal carácter pueda reclamar a causa de ellas frente a sus padres —y al médico consejero— por la vía civil, al menos los producidos —en hipótesis muy irreal— intencionadamente¹¹³. Los tribunales norteamericanos han llegado a reconocer en este sentido, y dentro del derecho a una calidad de vida, el «derecho legal al inicio de la vida con una mente y cuerpo sanos», lo cual no ha dejado de suscitar variadas controversias¹¹⁴. Aunque la configuración de la responsabilidad civil en el derecho español es lo suficientemente amplia como para permitir, en mi opinión, discutir al menos la inclusión de supuestos similares al contemplado, otros aspectos de índole sociológica, cultural, asistencial e, incluso, jurídica, que no vienen ahora al caso, impedirían que prosperasen.

Estos planteamientos, especialmente el segundo de ellos, nos llevan a la llamada *eugenesis negativa*, que mencionaba al principio de esta exposición, en cuanto prohibición legal de reproducción de los individuos portadores de genes inductores de enfermedades o deficiencias físicas o mentales¹¹⁵. En la literatura anglosajona se ha discutido ampliamente sobre esta cuestión, utilizando en su favor, dos principios fundamentalmente: el del daño (*harm principle*), según el cual cuando determinados daños específicos son producidos a una persona o a un grupo de ellas, está justificada la intervención estatal en forma coercitiva con el objetivo de su protección; el principio paternalista (*paternalistic principle*), que permite acciones coercitivas contra la voluntad de la persona cuando aquéllas van dirigidas a la protección de ésta contra su propio comportamiento¹¹⁶.

Probablemente como desarrollo de las consecuencias a que dan lugar uno u otro principio, se ha propuesto, también en el ámbito anglosajón (en concreto, el norteamericano), que se ponga como condición a las embarazadas que desean someterse a un diagnóstico prenatal antes de hacerles las pruebas que acepten someterse al aborto si los resultados de éstas son positivos. Entre otras razones, se ha dado el argumento de que el diagnóstico supone un riesgo para el feto sano además de un gasto inútil de medios poco abundantes; un diagnóstico prenatal que no condujera al aborto del feto enfermo carecería de sentido¹¹⁷. Este planteamiento ha tenido como respuesta plantearse la finalidad a que está destinado este diagnóstico que, como ya hemos visto, no está encaminado exclusivamente al aborto sino que abre también las puertas para un tratamiento —cierto que todavía limitado— del feto y consigue por este camino el objetivo perseguido de una población sana¹¹⁸. De rebote, se ha discutido si el consejo genético consecuente a un aborto debe ser directivo o no, pues es evidente la influencia que el médico puede ejercer en la pareja o en la madre, según como les presente la situación revelada por el diagnóstico. El consejo no directivo, en cuanto se entiende como la trans-

113. Véase Alexander M. CAPRON, *Legal rights and moral rights*, en «*Biomedical Ethics and the Law*», Plenum Press, Nueva York, 1976, pp. 375-397 (396).

114. Véase al respecto. A. CAPRON (nota anterior), pp. 385-395. Este reconocimiento no ha supuesto, sin embargo, en el caso concreto, la declaración de responsabilidad por parte del médico ni de los padres.

115. Véase más extensamente, en Kurt HIRSCHHORN, *Practical and ethical problems in human genetics*, en «*Biomedical Ethics and the Law*», cit., pp. 339-350 (341-344).

116. Sobre estos principios: Thomas L. BEAUCHAMP: *On justifications for coercive genetic control*, en «*Biomedical Ethics and the Law*», cit., pp. 361-373 (364 y ss.), quien, no obstante los considera insuficientes para basar una restricción de este derecho. De opinión contraria, en relación con el principio del daño, Joseph FLETCHER, *The Ethics of Genetic Control*, Garden City, Doubleday, 1974, pp. 29 y ss., 125 y ss. También restrictivo, aunque partiendo de razonamientos distintos (los derechos humanos individuales son negociables en conformidad con su contexto histórico): Lawrence P. ULRICH, *Reproductive rights and genetic disease*, en «*Biomedical Ethics and the Law*», cit., pp. 351-360 (353 y ss., 358 y ss.).

117. V. referencias en POWLEDGE/FLETCHER, *Recommandations concernant les problèmes moraux, sociaux et juridiques relatifs au diagnostic prénatal*, cit., p. 94.

118. Así, POWLEDGE/FLETCHER, *lug. cit.*, pp. 94 y ss.

misión por parte del consejero de la información obtenida, así como la asistencia a la pareja en la toma de su decisión, pero sin dictaminar, recomendar o influenciar, se considera preferible por la gran mayoría, frente al directivo (donde el médico «recomienda» la decisión a tomar), pues sólo de esta forma se garantiza la libertad de opción de los consultantes de acuerdo con sus propias convicciones personales¹¹⁹.

Desde la perspectiva jurídico-constitucional española no parecen lícitas restricciones al derecho de reproducción como las mencionadas, pues se considera que constituyen inequívocamente parte integrante de los derechos humanos reconocidos y protegidos por declaraciones o convenios internacionales, el derecho a fundar una familia sin discriminación de clase alguna y el derecho a la protección de la vida privada, como sucede con la Declaración Universal de los Derechos Humanos de 1948 (art. 12 y 16), el Pacto Internacional de los Derechos Civiles y Políticos de 1966 (art. 23.2) y la Convención Europea para la Protección de los Derechos del Hombre y de las Libertades Fundamentales de 1950 (art. 8 y 12), a los que se vincula expresamente la Constitución Española para la interpretación de las normas relativas a los derechos fundamentales y libertades reconocidos por ella misma (art. 10.2).

La mención de estas discusiones en un ámbito sociológico probablemente algo alejado del europeo continental (quizá no tanto de los países nórdicos)¹²⁰ tiene como principal objetivo llamar la atención e invitar a la reflexión antes de que lleguen a manifestarse también entre nosotros. Pues creo que está claro que son inviables, al menos en nuestro país, si seguimos tomando como referencia los principios constitucionales citados con anterioridad. Muy al contrario, de nuestra Constitución se deduce la obligación de prestar los medios asistenciales especiales¹²¹ necesarios para el tratamiento, rehabilitación e integración social de los disminuidos físicos, sensoriales y psíquicos (art. 49 CE)¹²², mandato constitucional que ha tenido ya un reflejo, más teórico que práctico, en la Ley de integración social de los minusválidos¹²³.

Objeción de conciencia

Dentro de la lógica polémica que ha suscitado el asunto de la despenalización del aborto en nuestro país, uno de los puntos más debatidos ha sido el de la objeción de conciencia por parte de los médicos y otros profesionales sanitarios que por su especialidad o adscripción a determinados servicios hospitalarios podían verse compelidos a la práctica de un aborto autorizado contrario a su ideología, creencias religiosas o ética personal. El derecho a la objeción por razones de conciencia se plantea principalmente en los centros hospitalarios públicos (p. ej., Seguridad Social), pero puede tener lugar también, aunque con menor intensidad, en los establecimientos privados. En ocasiones se han objetado motivos de conciencia contra la realización de una esterilización no terapéutica, cierto, igualmente, que con menor énfasis.

El derecho a la objeción de conciencia ha sido aceptado sin reservas entre los juristas, pero sometido a ciertas limitaciones —que las

mujeres que lo deseen tengan una opción real al aborto, es decir, que esta opción no sufra menoscabos como consecuencia de la existencia de médicos objetores— o regulaciones de su ejercicio. El legislador no abordó esta cuestión en la Ley despenalizadora del aborto¹²⁴. Sin embargo, se considera directamente alegable amparándose en el art. 16 de la CE, que reconoce el derecho fundamental de la libertad ideológica y religiosa¹²⁵. Podrán acogerse a ella los profesionales sanitarios (médicos o no) implicados por el art. 417 bis en el proceso del aborto: el médico que lo tuviera que practicar o dirigir¹²⁶ (y, en este caso, el ejecutante), sus auxiliares y colaboradores, así como los especialistas que tengan que emitir el dictamen requerido. Alcanza a las tres indicaciones contempladas por la Ley, incluida la terapéutica, pero, en relación con ésta, con las limitaciones que se derivan de los mandatos contenidos en las normas del delito de omisión de socorro (art. 489 bis del CP) y de los delitos de comisión por omisión implícitos en el CP¹²⁷. El alcance de la objeción debe limitarse a los actos encaminados a la destrucción del feto¹²⁸, pero entiendo incluidos, como ya he apuntado, los de emisión del dictamen y acogería únicamente al o a los firmantes del mismo.

Deber de secreto

No es momento para ocuparme de una construcción general sobre el secreto médico, pero sí que quisiera resaltar algunas situaciones conflictivas que pueden presentarse como consecuencia del diagnóstico prenatal. Se trata simplemente de la disyuntiva en que se encuentra cuando efectivamente el diagnóstico confirma la existencia en el o los consultantes de genes patológicos, potenciales transmisores de taras hereditarias a la descendencia, de revelar ese riesgo a los familiares¹²⁹ de los consultantes o que estos mismos lo comuniquen, para que a su vez tomen las medidas preventivas oportunas si lo estiman conveniente¹³⁰. En Derecho español la solución quedaría en el ámbito de lo ético o de lo deontológico¹³¹ puesto que no existe una protección jurídica —en su caso penal—¹³² del deber de secreto médico, sino antes bien al contrario¹³³. El criterio que se ha propuesto es el de pedir la previa autorización a los consultantes, pero, en cualquier caso, comunicarlo a los familiares siempre que no se opongan a ello las prescripciones jurídicas¹³⁴.

124. A pesar de que después de dictada la sentencia del TC declarando la inconstitucionalidad de la Ley de despenalización del aborto, se presentaron, por el Grupo Popular y el Mixto (Partido Comunista), sendas proposiciones de Ley que incluían la cláusula de objeción de conciencia o reserva de no participación.

125. En este sentido, la sentencia del TC de 11 abril de 1985; en la doctrina, CUERDA RIEZU, *El delito de aborto ante la propuesta*, cit., p. 382; MERCEDES GARCÍA ARÁN, *La objeción de conciencia del médico en relación a la interrupción del embarazo*, en *El aborto. Un tema para debate*. Ed. Ayuso, Madrid, 1982, pp. 119 y ss.

126. V. la Ley francesa de 31 de diciembre de 1979, sobre la interrupción voluntaria del embarazo, que incluye la cláusula de conciencia, contiene una regulación especial para la objeción del jefe de servicio. V. también la Ley italiana sobre la interrupción voluntaria del embarazo, de 22 de mayo de 1978.

127. Pues entre las limitaciones que impone la propia CE en el art. 16 y que especifica la Ley Orgánica sobre libertad religiosa, de 5 de julio de 1980, se encuentra la «salvaguardia de la seguridad, de la salud y de la moralidad pública» (art. 3.º, párr. 1.º).

128. En este sentido, CUERDA RIEZU, lug. cit., y GARCÍA ARÁN, lug. cit., p. 128, tomando ambos como referencia la ley italiana, ya citada.

129. Téngase en cuenta que si estos familiares son todavía niños, el riesgo recae en primer lugar en ellos mismos, puesto que es posible que la enfermedad se encuentre en fase larvada; el conocimiento de esta circunstancia resultaría vital entonces para poder someterles al tratamiento adecuado.

130. El resultado de la prueba puede también demostrar que el marido no es el padre biológico del hijo esperado, conocimiento que podría poner en una situación delicada a la madre.

131. V. Código de Deontología Médica de 1979, arts. 45 a 53.

132. La Propuesta de Anteproyecto del Nuevo CP de 1983 (art. 187.3) protege penalmente el deber de secreto profesional con carácter general.

133. V. ROMEO CASABONA, *El médico ante el Derecho*, cit., p. 42.

134. De esta opinión, POWLEDGE/FLETCHER, *Recommandations concernant les problèmes moraux, sociaux et juridiques relatifs au diagnostic prénatal*, cit., p. 93.

119. V., en este sentido, FERNANDEZ ROUSSEAU, *Nouvelles technologies de la reproduction (Questions soulevées dans la littérature générale)* 1986, cit., p. 60.

120. V., sobre la política eugenésica llevada a cabo en los EE.UU. y en los países nórdicos durante los años veinte y treinta (de signo muy contrario al que se ha querido orientar este trabajo, pues iba dirigida a la esterilización de los delincuentes anormales y de los enfermos y deficientes mentales sin su consentimiento o el de terceras personas que pudieran velar por sus intereses), JIMÉNEZ DE ASÚA, *Libertad de amar y derecho a morir*, cit., pp. 219 y ss.

121. Además de los generales que contiene el art. 43 de la CE, donde se reconoce el derecho a la protección de la salud, que han sido desarrollados por la Ley General de Sanidad, de 25 de abril de 1986.

122. Dice así el art. 49 de la CE: «Los poderes públicos realizarán una política de previsión, tratamiento, rehabilitación e integración de los disminuidos físicos, sensoriales y psíquicos, a los que prestarán la atención especializada que requieran y los ampararán especialmente para el disfrute de los derechos que este Título otorga a todos los ciudadanos».

123. Ley 13/1982, de 7 de abril.

AUTO DE LA AUDIENCIA DE BARCELONA SOBRE LA SELECCIÓN DE SEXO (12-XI-1990)

La Audiencia de Barcelona ha negado la autorización solicitada por una mujer de Mataró, madre de cinco varones, que pretendía someterse a las técnicas de selección de sexo para tener la garantía de que su próximo hijo sea una niña. En opinión del tribunal, la selección de sexo sin finalidad terapéutica es una maniobra que «lesiona, desconoce y conculca los principios que inspiraron la Ley de Reproducción Asistida de noviembre de 1988».

SECCIÓN CATORCE, ROLLO 499/90-ME

D.^a Esperanza Martín Cornejo

AUTO

Ilmos. Señores: D. JUAN POCH SERRATS, D. ENRIQUE ANGLADA FORS y D.^a M.^a CARMEN CANFRÁN GIL

En Barcelona a doce de noviembre de mil novecientos noventa.

ANTECEDENTES DE HECHO

Primero: Se aceptan los hechos del auto dictado el 2 de agosto de 1990, por el Ilmo. Sr. Magistrado-Juez de Primera Instancia número 2 de Mataró en autos de Jurisdicción Voluntaria 316/89 promovidos por D.^a Esperanza Martín Cornejo y en los que ha sido parte el Ministerio Fiscal, siendo la parte dispositiva del auto apelado del tenor literal siguiente: «*Dispongo:* Que debía autorizar y autorizaba a D.^a Esperanza Martín Cornejo, para que previa inseminación artificial, con semen del marido y previa selección por sexo de los espermatozoides contenidos en el mismo, al alumbramiento de un ser humano del sexo femenino».

Segundo: Que interpuesto recurso de apelación contra el anterior auto por el Ministerio Fiscal, y admitido el mismo en ambos efectos, fueron emplazados la instante y el referido Ministerio Fiscal, elevándose los autos originales a la Audiencia Provincial, y turnados a esta Sala, donde comparecieron, seguidos los trámites legales, tuvo lugar la celebración de vista pública el día seis de los corrientes con asistencia de un representante del Ministerio Fiscal y del Procurador Sr. Sagrañes y del Letrado D. Mario Gómez Arias por la instante D.^a Esperanza Martín Cornejo.

Visto, siendo Ponente el Ilmo. Sr. D. Juan Poch Serrats,

RAZONAMIENTOS JURÍDICOS

Primero: La autorización concedida a la instante del expediente de Jurisdicción Voluntaria D.^a Esperanza Martín Cornejo, en la resolución impugnada por el Ministerio Fiscal y que constituye la materia u objeto del presente recurso para que «previa inseminación artificial, con semen del marido y previa selección por sexo de los espermatozoides contenidos en el mismo, al alumbramiento de un ser humano del sexo femenino», por su propio contenido, trascendencia y proyección fuente y principio de profunda preocupación lógica, por cuanto la naturaleza afectada es la propia humana, la del «ser pensante», que a consecuencia de los espectaculares avances cien-

tíficos, puede ser «objeto» de técnicas que, aparte su motivación o causalidad, dentro de su propio ámbito, pueden trastornar de forma radical esquemas y conceptos «esenciales» de la vida misma, entendida en su dimensión «ontológica integral», y por ende desde su base y principio biológico, hasta su existencia y desarrollo como valor esencial de todo el Derecho; ello en principio plantea una colisión o «encuentro» entre desarrollo científico y regulación normativa, ya que la tremenda complejidad y trascendencia de las, en general, denominadas «nuevas formas de reproducción humana», con su medular, infinita y general incidencia, impone una exigencia de meticulosidad y prudencia, con el fin de conjugar al máximo las premisas de libertad individual e interés o conciencia general y social, lo que determina que en la materia concreta afloren con especial y necesaria intensidad, junto al conocimiento y aplicación del derecho positivo, la influencia de los «principios generales» y en última instancia, de los valores ideológicos trascendentes con su esencial referencia a una «Ética» que incorpore y represente los mínimos éticos racionales aceptados e indispensables para proteger la dignidad propia de todo individuo y, consecuentemente, de toda sociedad; el Informe de la Comisión Especial de Estudio de la Fecundación «In vitro» y la Inseminación Artificial de 10 de abril de 1986, todas las actas de las sesiones al respecto tanto del Congreso de Diputados como del Senado, de inestimable utilidad dada su cercanía en el tiempo, para ser utilizados como instrumentos de una interpretación «cuasi-auténtica» de la vigente Ley de R.A. de 22 de noviembre de 1986, expresan y hacen constante referencia a unos «principios» que en armonía con la evolución y desarrollo de la civilización cristiano-occidental, tienen como punto de máxima definición el concepto de la «dignidad humana en armonía con la proyección solidaria y por ende social del ser»; dichas líneas o «infraestructuras esenciales», en cierto modo desempeñan por sí una función normativa, aunque sea por la vía de la «enunciación» y aunque no «concretan derechos», desde su ámbito y repercusión de generalidad, pueden completar e integrar el contenido inspirador y fundamentos del Ordenamiento Jurídico, supliendo o «complementando» el sentido de las normas; de aquellos «valores» derivan y como presupuesto de su «realización» los «principios» que están «en, con, e incluso por encima de la norma», lo que determina la necesidad de su «presencia y vigencia» para precisar el sentido tanto objetivo como subjetivo —teleológico— de una determinada Ley, máxime como la que estructura la presente resolución, frente a una petición de «selección genética» que, como ya sentó el Simposio celebrado en el Colegio de Abogados de Madrid el día 18 de febrero de 1985, sobre «Inseminación y fecundación artificial», presupone y contiene en sí misma una *infinita e imprevisible problemática*, siendo necesario provocar un diálogo, una «sincronización» entre la *dignidad de la persona humana y el desarrollo científico*, que avanza en los campos de la biología molecular y la genética.

Segundo: Y es desde dichos parámetros, donde adquieren realidad trascendente las indicaciones de aquel referido Informe, inspirador de la Exposición de Motivos de la Ley de 22 de noviembre de 1988, en su constante remisión a una «ética» que en una cierta línea de aconfesionalidad, califica de «civil», en cuanto emana de un espontáneo consenso «social» que al converger y expresarse en la norma suprema de la Constitución Española, define a través del pronunciamiento de sus Derechos Fundamentales, una serie de «prin-

cipios», una moral, en definitiva, ajena a todo dogma o religión, que resulta de libre aceptación y ejercicio (art. 16-1.º, C.E.), centrándose el núcleo de dicha ética, conforme al art. 10 del Texto Fundamental en el valor y principios de la *dignidad de la persona humana*, que en definitiva constituye y explica el valor esencial de la libertad; se trata de cohonestar desde la afirmación de una *ética colectiva*, con soporte en los nuevos valores sociales y culturales, existentes o en devenir, un diálogo y armonía entre el desarrollo científico y el Derecho desde su esencial componente de la Ética; tanto el preámbulo de la concreta Ley de Reproducción Asistida, como el que precede a la de 28 de diciembre del mismo año sobre «Donación y utilización de embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos u órganos», expresan que la «investigación científica y tecnológica deben continuar su expansión y progreso que no debe ser limitado, salvo en cuanto puedan implicar colisión con los derechos humanos y la dignidad de los individuos y las sociedades que constituyen, a la que no puede renunciarse...» «acatando y aceptando una realidad que una vez confrontada con criterios de racionalidad y procedencia, sirva al interés general: una ética en definitiva que por responder al sentir de la mayoría, recogido y definido en el Texto Constitucional, pueda ser asumida sin tensiones sociales...» afirmando con reiteración que... «la manipulación y el tráfico de embriones o fetos humanos incita a reflexiones éticas y sociales, a cuyo margen no pueden desarrollarse actividades científicas»; el principio absoluto de la «*Dignidad humana*» es una conquista del mundo democrático y civilizado en el que el progreso individual y social debe estar basado en su respeto y desarrollo; como afirma la importante sentencia del Tribunal Constitucional de 11 de abril de 1985, «el derecho fundamental a la dignidad de la persona humana es un valor espiritual y moral inherente a la misma, que se manifiesta singularmente en la autodeterminación consciente y responsable de la propia vida... siendo los derechos fundamentales, los *componentes estructurales básicos* tanto del conjunto del orden jurídico objetivo, como de cada una de las ramas que lo integran, en razón de que son la *expresión jurídica* de un sistema de valores, que por decisión del constituyente, han de informar al todo de la organización jurídica y política; son en fin, cual dice el artículo 10 de la Constitución Española, el *Fundamento del Orden Jurídico y de la Paz Social*, obligando no sólo a los particulares, sino también al Estado y al legislador, quien recibe de los derechos fundamentales los impulsos y líneas directrices...»; tal trascendente texto jurisprudencial sincroniza de forma absoluta con la filosofía de todas las declaraciones y conclusiones adoptadas respecto del tema concretamente planteado en el presente recurso: la recomendación 1.096 de la Asamblea del Consejo de Europa, los Coloquios de Derecho Europeo celebrados en Lieja en el año 1980, prácticamente la totalidad de los estudios sobre la problemática de la denominada «ingeniería genética» coinciden en afirmar *la necesidad de imponer al investigador el respeto con la ética imperante*, de lo contrario, el futuro puede ser impensable o sencillamente monstruoso, al disponer los especialistas de material genético o instrumental, que les permita o sencillamente tiene a ceder a curiosidades o ensayos aberrantes, temor que, según cita Martínez Calcerrada en su obra sobre «la nueva inseminación artificial», produjo en el gran filósofo D. Miguel de Unamuno, la sospecha de que algún día la humanidad sería «un gran hormiguero o una colmena gigante»; como ha manifestado el Ministro de Justicia alemán Hans Egelhard con motivo de la recentísima aprobación (octubre 1990) por la Cámara Baja del Parlamento de la Ley sobre protección de embriones, y en la que expresamente se prohíbe la selección de sexo, «no se puede autorizar todo aquello que es técnicamente posible».

Tercero: Afirmada la esencia, vigor y exigencia de los principios éticos como immanentes en el concepto base de la «dignidad humana» en todas aquellas actividades que afectan al proceso genético del hombre, como informantes e integradores de toda norma al respecto, y entrando en el contenido concreto de la Ley de 22 de noviembre de 1988, y ratificando la magistral y técnicamente irreprochable exposición del Ministerio Fiscal en su alegato impugnatorio, es de concluir que son principios o premisas fundamentales y rectoras del Texto Legal y con referencia al ámbito de aplicación de las técnicas los siguientes: a) remedio a la esterilidad humana, facilitando la procreación cuando otras terapias hayan sido descartadas por ineficaces o

inadecuadas; b) la prevención y tratamiento de enfermedades de origen genético o hereditario cuando sea posible recurrir a ellas con suficientes garantías estrictamente indicadas; y c) prohibición absoluta de fecundación de óvulos humanos con cualquier fin distinto a la procreación, así como la selección de sexo con fines no terapéuticos o terapéuticos no autorizados (art. 20-n); dichas líneas o principios directrices se reiteran en lo que afecta a la cuestión planteada en la presente alzada, en el artículo 8.º de la Ley de 28 de diciembre de 1988, sobre «Donación y utilización de embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos u órganos», que permite la tecnología genética con material genético humano o combinado... apartado c) ...«con fines terapéuticos, principalmente para seleccionar el sexo en el caso de enfermedades ligadas a los cromosomas sexuales y especialmente al cromosoma X, *evitando su transmisión...* sin entrar en un juicio de valor sobre los planteamientos que contempla la norma, en colisión y quiebra en determinados aspectos, con cardinales principios de nuestro ordenamiento jurídico y en la inadecuación de su terminología, más propia del derecho sobre las «cosas» que de lo referente a las trascendencia del ser humano, es de concluir que el marco de su «permisividad» queda definido y explicado en una *finalidad terapéutica en beneficio exclusivo del fruto de la concepción*; el norte de toda la regulación legal lo integra «*el interés de la descendencia*» para conseguir la máxima «optimidad» de su completa salud, y ello, en cuanto la mujer puede ser transmisora de dolencias muy concretas y relacionadas con el cromosoma X (hemofilia, distrofia muscular de Duchenne...), la bondad y legalidad de la denominada terapia genética, tanto en su fase de detección o diagnóstico (chequeo genético), como en la de definición de la pertinente y adecuada praxis para remediar aquellas enfermedades *transmisibles y ligadas a la herencia*, exigiéndose en aquel Informe de la Comisión que la terapia «se realice para los fines previstos, sin que haya intención de modificar la herencia, ni de caracteres como el fenotipo, la personalidad o la inteligencia...», imponiéndose tal exclusiva dirección y finalidad, en la tan citada Ley sobre Reproducción Asistida; no debe olvidarse, y esto es el espíritu del legislador, que el objeto de la experimentación se encuentra en un «futuro ser humano» y no en algo de carácter meramente patrimonial y por ende de libre disposición o manejo, consecuentemente se proscribía toda manipulación lesiva de la «*inviolabilidad ontológica que la vida humana intrínsecamente merece y comporta*» (Lledó Yagüe); lo que legitima obviamente una actuación curativa en función de correcciones de anomalías congénitas, y ello resulta bueno y admisible por cuanto se respeta la dignidad de la vida humana en su integridad y entidad «óptica», se puede actuar para mejorar su viabilidad, no para mutar su «patrimonio genético». En conclusión, «*los derechos del niño deben prevalecer sobre los derechos del niño, los derechos sobre los resultados de la fecundación, deben anteponerse a los de los progenitores, la madre es para el hijo, no el hijo para la madre*», una intromisión científica capaz de «desintegrar o modificar la entidad o patrimonio genético de la concepción», salvo aquella exclusiva y trascendente finalidad terapéutica, conlleva una problemática ético-moral muy grave, por incidir «ab initio» en una estructura de «personalidad». Jacques Testart afirma y se refiere a la «*ética del no descubrimiento*», resaltando a pesar de su propia confesión de «agnosticismo» el carácter «sagrado» del huevo humano, rechazando tajantemente su manipulación para establecer el sexo del niño, que solamente puede justificarse, y así se reitera, por una exclusiva finalidad terapéutica en su beneficio; fuera de tales precisos parámetros de «ratio legis», no puede alterarse un patrimonio que es absolutamente intangible a la manipulación genética (Blázquez Fernández). Las células germinales llamadas gametos portadores de la «fuerza genética» contienen en el plano biológico un particular «código», el «*genoma*» que en el caso de los espermatozoides y del ovocito, determinan la transmisión de unos genes al embrión humano que se forma con la fusión de aquellas células germinales, dotado a su vez de un «personal y concreto código o identidad» con las características de unicidad y mutabilidad constantes y permanentes y que corresponden a un ser único e irrepetible que forma la «individualidad de cada ser» consecuentemente, la manipulación o alteración mediante las adecuadas técnicas, de la natural proporción que cada espermatozoide contiene en sí de los cromosomas X e Y, potenciando cualquiera de sus respectivas «presencias» a los efectos de incentivar al máximo la posibilidad de engendrar un

nuevo «ente» del «género especialmente deseado», supone y comporta una «manipulación» siquiera sea desde el factor «origen» de aquel concreto «código» o «estructura de definición», lo que indudablemente, excluida aquella finalidad terapéutica, incorpora e integra una maniobra, un «hacer» que lesiona, desconoce y conculca todo el sentido de pautas y principios que inspiraron y se definieron en la ley de 22-XI-1988, que en su expresa prohibición tipificada en el apartado n) del artículo 20, conjuga, contiene y realiza las esencias y valores de aquellas premisas integradas dentro de la «dignidad humana» proclamada en nuestra Constitución como Derecho Fundamental.

Cuarto: Entrando en el análisis y estudio del contenido del expediente de Jurisdicción Voluntaria instado por D.^a Esperanza Martín Cornejo, solicitando autorización judicial para «ser sometida a la técnica de inseminación artificial de forma que si se produce el embarazo, sea con toda seguridad para que nazca una niña» a los efectos de realizar su gran deseo y superar su frustración por cuanto es ya madre de cinco hijos, todos ellos varones, son de referir como premisas de conclusión en relación con la concreta resolución judicial, objeto del presente recurso, las siguientes aportaciones, bien de forma de certificación, bien en la de dictámenes médicos: a) certificaciones de los doctores D. Carlos A. Germano Salvattore y D. Vicente Guerrero Martínez, de las que en síntesis se deduce que su anhelo o necesidad, «le produce una grave depresión reactiva que se va cronificando paulatinamente debido a que ha caído en una frustración depresiva que no puede superar con ningún tipo de terapia intentada hasta el presente»; ambos facultativos sitúan el origen de tal estado psíquico a la carencia o inexistencia de una hija y al consiguiente deseo de un embarazo de sexo femenino; b) Informe sobre la técnica de inseminación con la finalidad de conseguir descendencia de sexo femenino del Dr. D. Simón Marina, explicando que «previa la separación espermática mediante el adecuado método de los espermatozoides con cromosoma X (que daría lugar a descendencia femenina) de los Y (masculina), se insemina el seleccionado en la mujer el día que esté ovulando; califica la técnica de sencilla, sin riesgos, inocua y con el único inconveniente de que no se puede dar el 100 % de seguridad de conseguir la descendencia del sexo deseado; c) Dictamen del Médico Forense acerca de «la finalidad terapéutica aducida por la solicitante», llegando el facultativo a las siguientes conclusiones: 1.^a) que la sintomatología que presenta la interesada carece de entidad suficiente para excluirla como beneficiaria de las técnicas de reproducción asistida a los efectos de lo dispuesto en el apartado b) del n.º 1.º del art. 2 de la Ley de 22 de noviembre de 1988, núm. 35/1988, reguladora de las técnicas sobre *Reproducción asistida humana* (B.O.E. n.º 282); 2.^a) que la dolencia que padece «depresión reactiva» que pasada la fase aguda no logra superar con el paso del tiempo, sumiéndola en un estado de tristeza y angustia psíquica por la inexistencia de descendencia femenina, *no es transmisible ni entraña peligro alguno para su posible descendencia*; 3.^a) que la selección de sexo como medida terapéutica, *aunque excepcional*, parece aconsejable y nunca lesiva; y 4.^a) que las técnicas de reproducción asistida humana, conducentes a la selección de sexo, *no entraña ninguna manipulación genética*; d) Informe de los facultativos Médicos Forenses y especialistas en psiquiatría D. Luis Borrás Roca y D. Leopoldo Ortega Monasterio con las siguientes conclusiones: 1.^a) D.^a Esperanza Martín Cornejo presenta un trastorno o síndrome depresivo-ansioso, con ideas sobrevaloradas sobre el deseo de tener una hija, sin que lleguen a alcanzar el rango delirante propio de la psicosis, sino que como máximo pueden en algún momento llegar a un rango deliroide...; 2.^a) «el trastorno no responde adecuadamente a la psicoterapia, no habiendo resultado exitosa la precedentemente exigida...; existiendo en la paciente y en la estructura de su personalidad elementos caracteriológicos de psicoticismo, que no suponen una psicosis propiamente dicha, pero que sí suponen una *dureza de carácter*, que es lo que realmente dificulta el éxito de la psicoterapia... estructurándose una verdadera dinámica de «neurosis de deseo» cuya *potencial curación* cabe esperar resolver satisfactoriamente con el embarazo...»; 3.^a) la insania o falta de salud psíquica cabe esperar desaparecería con la maternidad de un vástago hembra... que a su vez actuaría como profilaxis de una patología mental más severa que la padecida actualmente y que potencialmente podría desencadenarse si persiste la actual vivencia o existencia frustrada; 4.^a) el estado actual de la paciente

es el de una patología neurótica o de rango menor a efectos médico-legales o de afectación del autogobierno que no impediría asumir los cuidados propios del rol materno y 5.^a) como conclusión final... sería positivo para su salud mental, que fuera madre de un vástago del sexo femenino, añadiendo que desde el punto de vista psíquico, la patología «menor» que padece la paciente no afectaría al ejercicio de sus responsabilidades.

Quinto: En base a tales antecedentes, el Juzgador de Instancia, autoriza la «selección de sexo solicitada» por entender: a) que tal «selección», separando mediante las adecuadas técnicas los cromosomas X e Y del esperma, no comporta «manipulación genética» lo que excluye la aplicación del art. 20 de la Ley de Reproducción Asistida; b) que la finalidad terapéutica, única que legitima y permite conforme a la norma la concreta operativa, no debe entenderse exclusivamente en beneficio de la descendencia, sino también respecto de los progenitores; relacionando y cohonestando tales premisas de conclusión con las «líneas o parámetros» que inspiran y determinan el contenido y sentido de la regulación específica conforme se han analizado y definido, es de afirmar el error del Juzgador de Instancia tanto en las estructuras como en la conclusión de su decisión; aparte la desconcertante relatividad y contradicción existente en las conclusiones médicas sobre el estado psíquico de la instante, muy atinada y profundamente denunciada por el Ministerio Fiscal, y que sitúan la incidencia de la «depresión-reativa consecuencia de la frustración de un deseo», en una frontera entre lo patológico y lo normal, imprecisando excesivamente el presupuesto del art. 2.º de la Ley, que exige «un buen estado de salud psicofísica» en la mujer receptora de cualquiera de las técnicas de reproducción asistida que regula y permite, lo que si resulta totalmente distorsionante del sentido de la norma, es el proyectar la finalidad terapéutica legitimadora a la madre, ya que, como anteriormente se ha razonado, el destinatario de tal beneficio, sola y exclusivamente puede ser «El o la que va a venir», el párrafo 3.º del art. 1.º se refiere a la prevención de enfermedades de origen genético o hereditario, y resulta evidente e incuestionable que lo «hereditario», solamente puede afectar o incidir sobre la realidad natural del descendiente, jamás puede ser entendida en «reversión» sobre el o la «ascendiente», por no tratarse de un concepto jurídico-patrimonial de herencia, sino estrictamente biológico; esta misma y exclusiva línea de interpretación resulta del apartado c) del art. 8 de la Ley de 28 de diciembre de 1988 sobre «Donación y utilización de embriones...» ya referida, que admite y permite la «tecnología genética»... «con fines terapéuticos, principalmente para seleccionar el sexo en el caso de enfermedades ligadas a los cromosomas sexuales y especialmente al cromosoma X, evitando su *transmisión*»; lo que determina y contiene en sí mismo, el concepto de «generación», es decir, en interés de los futuros hijos, y aparte esta desviación normativa de la resolución objeto del presente recurso, es igualmente de resaltar que la misma, tal como precedentemente se ha expuesto y razonado, implica lesión o agravio al valor supremo de la dignidad humana y a los principios éticos conforme a los conceptos que por precisados no se reiteran, lo que determina la revocación del auto apelado.

Sexto: Al concurrir circunstancias excepcionales, según lo motivado, no es de hacer declaración sobre costas causadas en ninguna de las dos instancias.

PARTE DISPOSITIVA

La Sección Catorce de la Audiencia Provincial de Barcelona, por ante mí el Secretario,

Acuerda: *Que dando lugar* al recurso de apelación interpuesto por el Ministerio Fiscal, contra el auto de fecha 2 de agosto del presente año, por el Juzgado de Primera Instancia número Dos de los de Mataró, y recaído en el Expediente de Jurisdicción Voluntaria n.º 316/89, promovido ante el mismo por D.^a Esperanza Martín Cornejo, debía acordar *su revocación*, dejando sin efecto todos sus pronunciamientos, todo ello, sin hacer declaración sobre las costas causadas en esta alzada.

Así lo acuerdan los Ilmos. Sres. Magistrados de la Sección Catorce indicados al margen y lo firman. Doy fe.

LH

V-1

PRINCIPIOS DIRECTIVOS SOBRE TEMAS ÉTICOS, SOCIALES Y LEGALES EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL*

Informe del Grupo de Investigación Genética del Centro Hastings,
Institute of Society Ethics and the Life Sciences

*Tabitha M. Powledge, M.S.
y John Fletcher Ph. D.*

Codirectores

El Informe que presentamos fue uno de los primeros que se elaboraron en relación a los problemas del diagnóstico prenatal con la preocupación de normatividad ética. Si bien ha sido muy discutido, es un punto de referencia importante para los estudiosos de la problemática no-científica del diagnóstico prenatal.

La habilidad en medicina para obtener información sobre el feto ha aumentado dramáticamente en el curso de los últimos años. Una gran variedad de técnicas —llamadas colectivamente diagnóstico prenatal— ha hecho posible un extenso conocimiento del estado genético y metabólico del feto, su constitución cromosómica (incluido su género), la estructura de los huesos y otras informaciones cada vez en épocas más tempranas de la gestación.

Muchas de estas técnicas ofrecen esta información cuando es legalmente posible optar por un aborto selectivo del feto. El aborto selectivo es para muchos inaceptable. Este informe no discute esta cuestión en detalle. Reconoce que el aborto selectivo levanta una gran variedad de preguntas de orden moral, social y legal, motivo de gran preocupación, que deben tenerse siempre en cuenta durante el proceso en el que se ha de tomar una decisión responsable.

Desde que en el otoño de 1975 se dio a conocer en los Estados Unidos un estudio prospectivo sobre la amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación, que fue publicado poco después, la seguri-

dad y precisión de esta técnica de diagnóstico prenatal ha sido ampliamente aceptada¹. Un estudio llevado a cabo en el Canadá, publicado poco tiempo después del efectuado en los Estados Unidos, reveló hallazgos semejantes². Como resultado se predijo que la amniocentesis sería pronto mucho más común y llegaría a formar parte de la práctica obstétrica habitual cuando hubiera indicación de realizarla.

Se están desarrollando con rapidez otras formas de diagnóstico prenatal. El ultrasonido que se usa con frecuencia conjuntamente con la amniocentesis, también se emplea como una forma separada de diagnóstico fetal, no sólo para el descubrimiento de defectos prenatales sino también para establecer la edad gestacional, o para descubrir con prontitud un embarazo múltiple³. Esta técnica se ha perfeccionado con la ecografía de tiempo real que permite ver los movimientos del feto⁴.

Otro de los nuevos procedimientos consiste en la aspiración de sangre de los vasos de la placenta, lo que facilita el diagnóstico de las hemoglobinopatías y otros desórdenes de la sangre y bioquímicos⁵. En algunos centros esta técnica se lleva a cabo con la visualización directa del feto en el útero por medio de un fino endoscopio de fibra óptica, también llamado fetoscopia⁶. Este desarrollo tecnológico puede resultar muy útil en el descubrimiento de otras anomalías.

La evaluación del feto en sus períodos iniciales no depende de métodos que interfieran directamente con el útero y sus contenidos; el desarrollo de las técnicas indirectas de diagnóstico ha progresado también rápidamente. Los niveles de alfa-fetoproteína en el suero materno pueden dar información sobre defectos de nacimiento, especialmente los defectos del tubo neural⁷. Esta prueba se usa con muchísima frecuencia en el Reino Unido, donde estos defectos constituyen una de las más frecuentes malformaciones y también se emplea a menudo en los Estados Unidos y Canadá. Un programa piloto en el Condado de Nasau, Nueva York, tiene como fin cribar el suero de todas las mujeres embarazadas del condado para la identificación de aquellas de riesgo elevado de enfermedades fetales. Las mujeres con resultados positivos son sometidas a estudios con métodos diagnósticos más precisos como la ultrasonografía y la deter-

* *The New England Journal of Medicine* 1979; 300: 168-72.

minación de la concentración de alfa-fetoproteína en el fluido amniótico⁸.

En resumen, varias clases de diagnósticos prenatales están proliferando, y una impresionante gama de nuevas tecnologías aparecerán probablemente en el futuro. Ninguna de ellas carece de problemas técnicos. La mayoría están en estado experimental y su práctica no está estandarizada. Todos presentan otros tipos de problemas —morales, sociales y también legales— que, si bien son reconocidos, un gran número de ellos permanecen sin resolver.

En los primeros estadios de desarrollo de estos procedimientos, deben intentarse soluciones informales o *ad hoc* mientras se va adquiriendo experiencia. Pero ésta no es una situación que deba prolongarse en interés de la sociedad en general, o de los profesionales del diagnóstico prenatal, muchos de los cuales, con razón, se encuentran fuera de sitio al tener que tomar decisiones de tipo moral como representantes de la sociedad, jugando un papel con el que no están familiarizados y que encuentran a su vez indeseable.

El Grupo de Investigación Genética del Centro Hastings. «Institute of Society, Ethics and the Life Sciences», un equipo de trabajo cuyos miembros están formados en leyes, medicina, filosofía, teología, genética y ciencias sociales, ha estudiado durante más de seis años muchas de esas cuestiones. Recientemente el grupo decidió intentar explorarlas sistemáticamente, con el fin de prestar ayuda a los que trabajan en este campo, cuyo desarrollo progresa constantemente. Este documento representa el resultado de aquel esfuerzo. Su fin es ofrecer normas generales para el desarrollo e institucionalización de los programas dedicados al diagnóstico prenatal y así prestar ayuda a los que trabajan dentro de esta área para que puedan orientar a los padres acerca de las circunstancias más favorables para tomar una decisión meditada, informada y moralmente responsable.

DIMENSIONES NO-TÉCNICAS DE PROBLEMAS TÉCNICOS Y DE SUS FORMAS DE PROCEDER

Las pautas, operaciones y validación de las técnicas de los diagnósticos prenatales, la organización y manera de ser conducidos los mismos programas y las formas de proceder en el laboratorio asociadas con lo anterior, tienen dimensiones legales, sociales y morales que con frecuencia no se reconocen, no se examinan o se discuten de manera inadecuada.

Los diagnósticos prenatales pueden ser considerados como una especie de programa de criba (screening) y deberían ser organizados de tal manera que estén de acuerdo con las normas que rigen los programas de criba considerados óptimos. Damos énfasis al término *óptimo* porque se reconoce que la mayoría de estos programas de criba son en la práctica deficientes⁹. Exceptuando el diagnóstico prenatal llevado a cabo para fines de investigación (del que se tratará en el número 8, más abajo), los programas de diagnóstico prenatal deberían ajustarse a los siguientes criterios:

1. Los programas deberían prepararse para que lograran alcanzar grupos bien definidos de mujeres embarazadas con riesgo.

2. Se debería proceder al diagnóstico prenatal cuando se dispone de laboratorios en los que se desarrolla un trabajo de gran calidad, aunque al presente, la falta de servicios adecuados constituye una gran barrera para la amniocentesis. Aunque por el momento el promedio de errores es muy bajo, es posible que la frecuencia de los mismos vaya en aumento ya que estas técnicas se aplicarán con más amplitud en laboratorios recién instalados para esta especialidad, y por expertos profesionales sobrecargados por un creciente número de tests. Las pruebas deben ser estandarizadas, y las medidas de control seguidas al pie de la letra a fin de asegurar resultados exactos. Los resultados imprecisos tienen consecuencias morales y legales más graves en el diagnóstico prenatal que en los procedimientos de criba o en otras pruebas médicas de rutina. A fin de evitar consecuencias, deberían prepararse programas de formación para trabajadores de laboratorio y un sistema de gran amplitud de control y vigilancia sobre el diagnóstico prenatal. La expansión incontrolada del diagnóstico prenatal y, especialmente, el trabajo de laboratorio inadecuado,

serían un paso desastroso para las técnicas que pueden dar a muchas familias esperanza y seguridad.

3. Los límites prácticos más bajos de resultados falso-positivos y falso-negativos tendrían que ser establecidos y debería hacerse un continuo esfuerzo para mejorar la sensibilidad de las pruebas. En muchas otras clases de programas de criba, se confirma un diagnóstico positivo con pruebas adicionales, y un test que se incline a los falsos positivos es por consiguiente aceptable. Sin embargo, en la mayoría de los tipos de programas de diagnóstico prenatal las pruebas se harán solamente una vez, y una prueba con un resultado positivo puede conducir a un aborto. Los resultados falso-negativos darán como resultado el nacimiento indeseable de un niño afectado. Errar en cualquier dirección causará dolor y sufrimiento a las familias y el que hace el diagnóstico prenatal puede verse sujeto a responsabilidad legal. Los diagnósticos positivos deberían ser confirmados, ya después del aborto, de muerte antes de nacer o de nacimiento con vida.

4. Debería hacerse todo lo posible para seguir y valorar toda clase de procedimientos que se siguen en los diagnósticos prenatales y esto debería ser una parte importante de todos los programas desde su comienzo a fin de determinar la seguridad a corto y largo plazo de la madre y del feto. Informes sobre respuestas psicológicas adversas de parte de los padres, cuando se lleva a cabo un aborto, llevan consigo preguntas que preocupan y que necesitan una convalidación o refutación rápidas; con todo, debe evitarse a toda costa cualquier intromisión en la vida familiar. Y aunque los efectos desfavorables a corto plazo que afectan la salud a causa de la amniocentesis y del ultrasonido parezcan mínimos, o inexistentes, debemos afirmar con énfasis que muy poco se conoce de las consecuencias que puedan tener a largo plazo. La prudencia dicta precaución antes de prodigar la aplicación de estas técnicas.

5. A fin de ayudar a los futuros padres en el proceso de tomar una decisión bien informada y responsable, debería proveérseles de información adecuada sobre el modo de proceder antes y después del diagnóstico prenatal. El profesional debería comprobar si el paciente es consciente del importantísimo número de factores que intervienen en cada decisión, tales como la necesidad de una ponderada consideración de las diferentes opciones a su alcance, que dependen de los resultados de los diagnósticos (aborto contra alternativas posibles, teniendo en cuenta la naturaleza de la condición prenatal que ha sido diagnosticada y las posibilidades presentes y futuras para el tratamiento prenatal y postnatal): la posibilidad y el significado de diagnósticos inexactos («falsamente positivos» o «falsamente negativos») y las consecuencias para la familia en cada uno de los casos; el mecanismo de la intervención del diagnóstico, así como los riesgos que pueden ocurrir; la clase de información que el procedimiento puede o no puede dar; y su precio. Se debería intentar, de todas maneras, que el futuro padre estuviera presente en las sesiones.

6. El anonimato del paciente debería ser protegido escrupulosamente («paciente» significa aquí la madre del feto y en la mayoría de los casos, también el padre). A raíz de esta provisión se pueden esperar, como consecuencia, grandes dificultades, debidas a los registros genéticos y a los bancos donde se archivan tales datos médicos; con todo, estas dificultades no absuelven a los encargados de esta información de su obligación moral —y quizás legal— de proteger a sus pacientes. Los registros centrales donde se guardan los datos epidemiológicos y lo que se necesita para estadísticas, están justificados, pero los pacientes nunca deberían ser identificables individualmente. Los desórdenes genéticos individuales por definición, se hallan con frecuencia concentrados en grupos raciales y étnicos, pero debería tomarse un cuidado extremo al presentar estos datos al público a fin de no perpetuar ejemplos de falsa información y estigmatización de grupos particulares como ocurrió en el pasado¹¹. Es deseable que los médicos sigan el curso de sus pacientes, pero los informes individuales no deberían ser almacenados en los bancos con centralización de datos. En el caso raro en el que la información obtenida por medio de un diagnóstico prenatal pudiera ser para beneficio de parientes colaterales, el permiso de los pacientes sería necesario para poder revelarla. Si se rehúsa este permiso, los profesionales

pueden encontrarse en un conflicto entre sus obligaciones éticas y legales, y puede darse el caso que estén justificados legalmente a revelar esta información.

7. La tendencia aparente de realizar la amniocentesis en el dispensario del médico privado, enviando a veces los fluidos a un laboratorio comercial para su evaluación, no debería permitirse que conduzca a una disminución del control de calidad del diagnóstico prenatal. Ni tampoco dispensa a los profesionales de su obligación de mantener la confidencialidad, o de dar consejo apropiado, información y seguimiento. Los médicos deberían demostrar competencia en las técnicas —quizás después de aprendizaje especializado— antes de aplicarlas a sus pacientes.

8. La distinción entre intentos de diagnóstico prenatal para fines de investigación y de diagnóstico prenatal como servicio relativamente rutinario para las pacientes obstétricas seleccionadas debería ser entendida con claridad por los que la llevan a cabo y por los pacientes. La investigación puede ser un fin importante, racional y legítimo para el diagnóstico prenatal, pero los investigadores tienen una gran obligación moral y legal de asegurarse que sus pacientes entiendan que, en esas circunstancias, son sujetos de experimentación y pacientes al mismo tiempo, que pueden beneficiarse con este procedimiento. La obligación de explicar, en cuanto se conocen, los posibles riesgos, y obtener el consentimiento informado sobre el procedimiento es, quizás, mayor cuando se trata de investigadores que cuando se trata de médicos en la práctica corriente.

USO DE LA INFORMACIÓN DESPUÉS DE UN DIAGNÓSTICO PRENATAL

El resultado que se desea y espera del diagnóstico prenatal es una información sobre la presencia o ausencia de una posible enfermedad o defecto en el feto. Prácticamente, los resultados de las pruebas son negativos en más del 96 por ciento de los casos de amniocentesis, proporcionando así a las familias muchos meses libres de ansiedad. Además, embarazos que de otra manera se interrumpirían porque el feto está sujeto a un riesgo substancial de ser anormal, pueden llevarse a buen término. Cuando se hace el diagnóstico sobre la presencia o ausencia del defecto, los padres y los médicos hacen uso de la información para tomar decisiones sobre la acción que piensa tomar. Después del diagnóstico, las alternativas incluyen: el aborto; el tratamiento del feto (en los raros casos en los que la terapia prenatal es o puede ser posible), continuando el embarazo hasta su término; dando a los padres la ayuda de que se dispone para el tratamiento de la afección después del parto y llevar el embarazo hasta su término ayudando a los padres a renunciar a sus responsabilidades por medio de la adopción, cuidado putativo o institucionalización. Cada una de estas alternativas está íntimamente ligada a los puntos de vista individuales sobre la ética del aborto. Todas las consideraciones de tipo ético llevan consigo la obligación de separar el hecho de un diagnóstico positivo de la acción que se pueda escoger después del mismo. El curso que los médicos y los padres deciden seguir no está dictado automáticamente por el diagnóstico, pero debería estar informado por sus miras éticas y sociales.

La mayoría de mujeres que buscan el diagnóstico prenatal quieren un hijo: el diagnóstico prenatal provee la información que pueda reforzar la libertad y responsabilidad de los padres al tomar la decisión de reproducirse. Antes del desarrollo del diagnóstico prenatal, los padres y los médicos estaban más a merced de resultados desconocidos hasta el mismo parto o hasta después de éste. Sin embargo, la falta de un consenso moral sobre el aborto convierte en inapropiada la sugerencia que las mujeres tienen la obligación moral (o que esté «médicamente indicado») a someterse al diagnóstico prenatal.

Uno de los fines últimos del diagnóstico prenatal debería ser el tratamiento y la curación eventual de una enfermedad del feto o del infante. Muchas décadas de trabajo serán necesarias hasta lograr un progreso sustancial hacia este fin, y, mientras tanto, el aborto en estos casos es una respuesta limitada e imperfecta al carecer de una terapia adecuada. El aborto no es nunca terapéutico para el feto, pero creemos que puede estar moralmente justificado a fin de aliviar el

sufrimiento y la carga a una familia y a la sociedad. Estas normas generales se desarrollaron dentro de un marco moral que favorecía la protección de la opción individual y la autonomía de los padres, incluso cuando no estemos de acuerdo con su forma de proceder.

El profundo conflicto de valores personificados en el debate sobre el aborto no puede ser finalmente resuelto con un conjunto de normas generales que ofrecen caminos a las opciones que se deben escoger frente a demandas que compiten entre ellas y son a veces opuestas. Estas normas generales no pueden reconciliar las opiniones de aquellos que creen que el aborto es malo, virtualmente sin excepción, con las opiniones de aquellos que excluyen completamente el bienestar del feto en todos los argumentos donde se toman decisiones sobre la reproducción. Estas normas generales pretenden respetar el pluralismo de valores sobre el aborto que existe en nuestra sociedad, dando a la par direcciones concretas en los casos especiales que causan preocupación.

9. No debería negarse el diagnóstico prenatal a la mujer que, corriendo riesgo y deseando el procedimiento, ha tomado la decisión de no recurrir al aborto, cualquiera que sea el resultado del diagnóstico. En el pasado, de manera especial antes de publicarse estudios de colaboración, algunos investigadores argüían que el uso del diagnóstico prenatal podía ser causa de riesgos para un feto sin defectos y lo consideraban como un desperdicio de recursos escasos: el diagnóstico prenatal sin aborto de un feto afectado, les parecía que no tenía ningún fin. Como contraste, nosotros consideramos esta información como un fin importante y legítimo del diagnóstico prenatal. El conocer el desorden daría a algunas familias unos cuantos meses de planificación para el nacimiento del niño afectado. En la mayoría de los casos, el diagnóstico de un feto sin defecto proporciona unos meses exentos de ansiedad.

10. Los consejos en lo que se refiere al procedimiento deberían darse sin coerción, con respeto por los puntos de vista de los padres en cuanto al aborto. La situación de cada familia es especial, y, por consiguiente, el ideal sería que el consejero fuera tolerante ante las ambigüedades morales del aborto y la complejidad inherente al proceso de tomar decisiones.

11. En situaciones donde se dispone de diagnóstico prenatal y tratamiento postnatal, se debería informar a los padres de ambas posibilidades —incluyendo sus desventajas relativas— permitiéndoles tomar sus decisiones sobre el curso que quieren adoptar. Ésta es la situación que al momento prevalece en el caso del raro desorden metabólico de galactosemia. Se ha argüido que donde el tratamiento está a disposición de todos, ya no hay necesidad de diagnóstico prenatal. Creemos que la profesión médica debería reconocer que hay algunas familias, de manera especial aquellas que ya tienen un hijo con un desorden, que no querrán tener otro que necesite tratamiento, pero pueden desear más hijos sin defectos. El diagnóstico prenatal permite a esas familias tener opciones amplias sobre futuros nacimientos, y no debería serles negado.

12. El conocimiento prenatal del sexo de los fetos con riesgo de desórdenes ligados al sexo y que todavía no son diagnosticables no se debería negar a los padres que lo deseen. Pero supuesto que en estos casos habrá un 50 por cien de posibilidades de producirse un aborto de un feto sin defecto alguno, lo que constituye una situación que no puede ser satisfactoria desde los puntos de vista moral y social, el desarrollo de pruebas específicas para determinar la presencia de estos desórdenes debería tener una prioridad muy alta en la investigación.

13. Las constricciones morales y legales requieren que no se oculten a los padres los hallazgos aunque sean de importancia discutible. Esta situación será más común cuando la amniocentesis por el síndrome de Down vaya incrementándose y las anomalías de los cromosomas de consecuencias desconocidas o controvertidas sean descubiertas durante el proceso. El pronóstico de muchos niños con estas anomalías es ambiguo; un ejemplo bien conocido es la condición *XXX*¹¹. Recomendamos con firmeza se establezca, quizá bajo los auspicios de una organización profesional, la publicación de

hojas de datos describiendo lo que se conoce sobre cada una de estas condiciones, a fin de ayudar a los consejeros que quizás tengan que dar esta información. El asesoramiento antes del diagnóstico prenatal como parte del proceso de obtención del consentimiento alertará a las parejas sobre la posibilidad de estos hallazgos, ofreciéndoseles la opción de obtener la información. Tanto las peticiones en pro como en contra de esta información deben ser atendidas.

14. Aunque nos oponemos enérgicamente a cualquier movimiento encaminado a diagnosticar el sexo y aborto selectivo como parte de la práctica ordinaria de la medicina, recomendamos no se pongan cortapisas legales en el proceso del diagnóstico sexual del feto. Creemos que tales restricciones carecerían de eficacia y serían imposibles de cumplir; conducirían a subterfugios, y más importante, violarían nuestro objetivo de no interferir en las opciones de los padres, incluso en aquellos casos en los que no estemos de acuerdo con lo que ellos vayan a escoger. El diagnóstico prenatal no está, por el momento, fácilmente a disposición de todo el mundo con este fin; ciertamente la amniocentesis se rehúsa con frecuencia a mujeres que la piden con aquel objeto; la razón más importante es que el procedimiento es caro, y posiblemente peligroso, y debería reservarse para casos médicos que revisten gravedad. Aunque defendemos el derecho de los médicos individuales de rehusar la práctica de los diagnósticos prenatales encaminados a la opción del sexo, también reconocemos que en condiciones especiales, escoger el sexo puede parecer a los padres justificado. Sin embargo, creemos que la mayoría de parejas no debería buscar esta información. El desaconsejar el uso de este diagnóstico prenatal, mencionando que los riesgos y tensiones de los abortos llevados a cabo en el segundo trimestre, no son triviales, dará como resultado que tales casos no serán al menos muy numerosos, aunque la disponibilidad de las técnicas para conocer el sexo en estadios tempranos que se van desarrollando¹³ traerá, sin duda, un aumento considerable de las peticiones.

15. La práctica médica común sobre reanimación, protección y tratamiento de los recién nacidos con anomalías severas debería emplearse en el caso de un feto nacido vivo después de haberse intentado un aborto por indicación médica. En ocasiones hay que tener en cuenta estas medidas porque a un diagnóstico prenatal positivo en la mayoría de sus formas corrientes le sigue un aborto en el segundo trimestre, en ocasiones muy cerca de los límites de la viabilidad del feto. Tales niños deberían ser considerados como miembros del grupo de los recién nacidos con enfermedades graves en general, y las decisiones sobre los mismos deberían tomarse sobre esta base.

16. La existencia del diagnóstico prenatal nunca debería ser usada como justificación para la abstención del cuidado y servicios de aquellos que nacieron con enfermedades prenatales diagnosticables cuyos padres deseen tales cuidados y servicios.

ACCESO

En los Estados Unidos, la mayoría de mujeres que se someten al diagnóstico prenatal pertenecen, en gran escala, a grupos sociales y económicos acomodados¹⁴. Un gran número de mujeres son candidatos apropiados para ello que podrían razonablemente haber decidido el uso de estas técnicas, pero no estaban a su alcance. Las últimas líneas directivas están encaminadas a este problema.

17. Endosamos las prestaciones económicas de terceras partes, incluyendo Medical Aid, para la mayoría de diagnósticos prenatales que se disponen hoy día. En vista de los datos sobre niveles económicos y educacionales del típico paciente para el diagnóstico prenatal, consideramos una prioridad muy importante la disponibilidad del diagnóstico prenatal para mujeres embarazadas de un nivel educacional y económico bajo, y el subsidio de una forma u otra es crítico a fin de conseguir el acceso al mismo.

18. El Gobierno, la profesión médica, las fundaciones de importancia y las agencias sanitarias voluntarias podrían todas, con un coste relativamente bajo, hacer mucho más para dar a conocer la existencia del diagnóstico prenatal. Este esfuerzo de comunicación debería ir dirigido a los profesionales y a los que podrían usar el diagnóstico, pero a un paso que no creara más demanda de la que podrían atender con seguridad los servicios de que se disponen.

Agradecemos las sugerencias de las personas que siguen, aunque este reconocimiento no significa que necesariamente ellos asuman las opiniones de este artículo: Sherry Arnstein, M.S., National Center for Health Services Research; Stanley Bergen, Jr., M.D. College of Medicine and Dentistry of New Jersey; Arthur Caplan, Ph.D., Hastings Center; Joseph Fletcher, S.T.D., University of Virginia School of Medicine; Paul Freund, L.I.B., Harvard Law School; Ruth Hanft, M.A., Department of Health, Education and Welfare; Leonard Isaacs, Ph.D., Michigan State University; Paul Ramsey, Ph.D., Princeton University; Philip Reilly, J.D., Yale University School of Medicine; Margaret Steinfields, M.A., Hastings Center; and Robert M. Veatch, Ph.D. Hastings Center.

BIBLIOGRAFÍA

1. The NICHD National Registry for Amniocentesis Study Group: Midtrimester amniocentesis for prenatal diagnosis: safety and accuracy. *JAMA* 236: 1471-1476, 1976.
2. SIMPSON N. E., DALLAIRE, L., MILLER, J. R. et al.: *Prenatal diagnosis of genetic disease in Canada: report of a collaborative study*. *Can. Med. Assoc. J.* 115: 739-748, 1976.
3. LEOPOLD, G. R. y ASHER, W. M.: *Ultrasound in obstetrics and gynecology*. *Radiol. Clin. North. Am.* 12: 127-146, 1974.
4. PLATT, L. D., MANNING, F. A. y LEMAY, M.: *Real-time B-scan-directed amniocentesis*. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 130: 700-703, 1978.
5. ALTER, B. P., MODELL, C. B., FAIRWEATHER, D. et al.: *Prenatal diagnosis of hemoglobinopathies: a review of 15 cases*. *N. Engl. J. Med.* 295: 1437-1443, 1976.
6. HOBBS, J. C. y MAHONEY, M. J.: *Fetoscopy in continuing pregnancies*. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 129: 440-442, 1977.
7. WALD, N. J., CUCKLE, H., BROCK, D. J. H., et al.: *Maternal serum-alpha-fetoprotein measurement in antenatal screening for anencephaly and spina bifida in early pregnancy*. *Lancet* 1: 1323-1333, 1977.
8. MACRI, J. N., WEISS, R. R., TILLIT, R. et al.: *Prenatal diagnosis of neural tube defects*. *JAMA* 236: 1251-1254, 1976.
9. WILSON, J. M. G. y JUNGNER, G.: *Principles and Practice of Screening for Disease*. Geneva. World Health Organization, 1968.
10. BLUMBERG, B. D., GOLBUS, M. S. y HANSON, K. H.: *The psychological sequelae of abortion performed for a genetic indication*. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 122: 799-808, 1975.
11. LAPPÉ, M., GUSTAFSON, J. M. y ROBLIN, R.: *Ethical and social issues in screening for genetic disease*. *N. Engl. J. Med.* 286: 1129-1132, 1972.
12. HAMERTON, J. L.: *Human population cytogenetics: dilemmas and problems*. *Am. J. Hum. Genet.* 28: 107-122, 1976.
13. PIRANI, B. B. K., PAIRAUDEAU, N., DORAN, T. A. et al.: *Amniotic fluid testosterone in the prenatal determination of fetal sex*. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 129: 518-520, 1977.
14. BANNERMAN, R. M., GILICK, D. VAN COEVERING, R. et al.: *Amniocentesis and educational attainment*. *N. Engl. J. Med.* 297: 449, 1977.

Los que se detallan a continuación firman este artículo: Duane Alexander, M.D., National Institute of Child Health and Human Development; Daniel Callahan, Ph.D., Hastings Center; Alexander M. Capron, L.I.B., University of Pennsylvania; Theodore Cooper, M.D., Cornell University Medical College; Louis Dallaire, M.D., Ph.D., Sainte-Justine Hospital; Jessica Davis, M.D., North Shore University Hospital-Cornell University Medical College; Harold Edgar, L.I.B. Columbia University Law School; Richard W. Erbe, M.D., Massachusetts General Hospital; John Fletcher, Ph.D., National Institutes of Health; Willard Gaylin, M.D., Hastings Center; Kurt Hirschhorn, M.D., Mount Sinai School of Medicine; Stanley B. Jones, B.A., Institute of Medicine; Patricia King, J. D., Georgetown University Law Center; Karen Lebacqz, Ph.D., Pacific School of Religion; Charles U. Lowe, M.D., Department of Health, Education and Welfare; Maurice J. Mahoney, M.D., Yale University School of Medicine; William J. Mellman, M.D., University of Pennsylvania; Aubrey Milunsky, M.B.B.Ch., M.R.C.P., D.C.H.; Harvard Medical School; Arno G. Motulsky, M.D., University of Washington; Robert F. Murray, Jr., M.D., Howard University College of Medicine; Tabitha M. Powlledge, M.S., Hastings Center; Albert Rosenfeld, B. S., National Foundation-March of Dimes; and Kenneth J. Ryan, M.D., Harvard Medical School.

CONSIDERACIONES SOBRE LOS PROBLEMAS PLANTEADOS POR EL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y PERINATAL

(13 de mayo de 1985)

Documento del Comité Consultivo Nacional Francés de Ética

Las malformaciones congénitas y las enfermedades hereditarias representan en los países industrializados una de las primeras causas de morbilidad y mortalidad durante la infancia; ellas son una desgracia para el individuo, una prueba afectiva y una carga económica para la familia y para la sociedad.

Los progresos de la medicina son importantes y rápidos para el conocimiento del mecanismo de estos desórdenes. Desde hace una decena de años, diversas técnicas permiten el diagnóstico prenatal de un número importante y creciente de estas anomalías. Estas técnicas representan una gran esperanza para los padres que, habiendo tenido ya niños afectados de anomalías o sabiéndose portadores de un riesgo de enfermedad hereditaria para su descendencia, habrían renunciado a tener hijos; pero sobre todo al constatar la ausencia de anomalía, el diagnóstico prenatal permite eliminar angustias en los padres deseosos de tener un hijo.

Por el contrario, el diagnóstico prenatal permite también revelar la existencia de anomalías que están fuera del alcance de los recursos terapéuticos. En efecto, el progreso de la medicina no le permite aún curar un buen número de afecciones hereditarias: todo lo más se puede lograr una cierta prolongación de la duración de la vida con una mejoría limitada de su calidad.

El desfase existente entre los métodos diagnósticos y los medios terapéuticos puede hacer creer que el recurrir con frecuencia al diagnóstico prenatal puede reforzar el fenómeno social del rechazo de los sujetos considerados como anormales y hace aún más intolerable la menor anomalía del feto o del niño.

A nivel individual, el diagnóstico prenatal sitúa a los padres y al médico frente a la problemática discutida de recurrir a la interrupción voluntaria del embarazo.

La aplicación del diagnóstico prenatal de las anomalías genéticas del feto está, pues, estrechamente ligada a los problemas morales planteados por la interrupción del embarazo.

La decisión a tomar, es decir, la interrupción voluntaria del embarazo o el nacimiento de un niño más o menos profundamente disminuido, pone en cuestión la concepción que cada uno tiene de la vida y de la persona humana.

La decisión de proseguir o de interrumpir el embarazo corresponde en último extremo a los padres según la ley. «Así se puede descartar el riesgo de una eugenesia colectiva». Esta decisión debe tomar en consideración un conjunto de elementos de hecho y de derecho. En derecho, según los términos de la ley de 17 de enero de 1975, constituye un motivo de interrupción del embarazo la existencia de «una gran probabilidad de que el niño al nacimiento esté afecto de un tras-

torno de particular gravedad reconocido como incurable en el momento del diagnóstico». Esta definición debe contrastarse con situaciones de hecho cuya apreciación debe combinar cuatro elementos: el grado de certeza del diagnóstico, la gravedad de la afección sospechada, la edad de aparición de los trastornos y la eficacia del tratamiento.

A la vista de la extrema dificultad de las situaciones frente a las que pueden encontrarse aquellos que tienen la posibilidad de recurrir al diagnóstico prenatal y al carácter ético de las cuestiones que pueden plantearse, el Comité Nacional de Ética estima necesario formular recomendaciones relativas a la utilización y desarrollo futuro de los métodos del diagnóstico prenatal.

LA UTILIZACIÓN DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Desde hace una decena de años el desarrollo del diagnóstico prenatal se ha basado esencialmente sobre una serie de técnicas biológicas muy fiables (citogenéticas, bioquímicas) y su aplicación ha sido desarrollada por las asociaciones que reagrupan a los responsables de centros de diagnóstico con las autoridades responsables. En este contexto se han realizado decenas de miles de diagnósticos y cada año es mayor el número de parejas perteneciente a grupos de riesgo que se benefician de estos diagnósticos.

Desde hace algunos años, las técnicas de visualización del feto por ecografía han abierto nuevas posibilidades de diagnóstico cuya precisión depende de la calidad de los aparatos y de la experiencia de los facultativos que los utilizan.

Para conservar en estos diagnósticos biológicos y ecográficos la calidad del rigor que han podido alcanzar, se recomienda organizar centros específicos de diagnóstico prenatal de tal forma que ninguna decisión de interrupción de embarazo pudiera ser tomada sin una consulta previa de uno de tales centros. Éstos deberían ser multidisciplinarios comprendiendo al menos un médico genetista, un genetista biólogo y un especialista de ecografía fetal y estar asociado a uno o más laboratorios que puedan practicar los análisis necesarios.

En la práctica resulta urgente formar médicos y personal técnico en estas disciplinas.

En el plano jurídico, toda decisión sobre la interrupción médica de un embarazo por malformación congénita o enfermedad genética debe comportar, según la ley del 17 de enero de 1975, el acuerdo firmado de dos médicos, de los que uno sea un experto ante los tribunales, por lo que se recomienda que uno al menos de los firmantes sea un especialista en estas cuestiones y que pertenezca a un centro reconocido. Las mismas reglas deben ser aplicadas a las interrupciones cuya decisión se base en diagnósticos efectuados antes de la 12 semana de gestación.

La decisión sobre la interrupción del embarazo pertenece a los

padres debidamente informados del resultado de los exámenes. Conviene tener cuidado de que la información no pueda ser considerada como una presión sobre ellos. No habría que hacerles ningún reproche si los padres se opusiesen al diagnóstico prenatal o a la interrupción del embarazo.

Por último, a fin de evitar las utilizaciones médicamente injustificadas y los errores que podrían resultar de la utilización generalizada de «reactivos» que permitan el diagnóstico del sexo o de enfermedades genéticas desde la novena semana de gestación, se recomienda aplicar a estos reactivos de carácter genético una legislación que se inspire en los mismos principios que la que se aplica a la introducción de nuevos medicamentos o a los medicamentos peligrosos.

DESARROLLO DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Partiendo de las posibilidades que encierra el diagnóstico prenatal, son previsibles y deseables nuevos desarrollos.

Las dificultades señaladas anteriormente llevan a proseguir con la misma prudencia la extensión y generalización de nuevas técnicas.

Es por esto que no resulta deseable el facilitar el recurso al diagnóstico prenatal nada más que en el caso en el que la probabilidad de error del examen es lo suficientemente débil como para concluir una certeza o casi certeza sobre la existencia de una anomalía genética. Se recomienda que los Poderes Públicos no estimulen el desarrollo del diagnóstico prenatal financiándolo nada más que en estas hipótesis. Esta financiación debería permitir la igualdad del acceso de todos a estas técnicas frecuentemente muy costosas.

En el caso en que el diagnóstico es fiable y la enfermedad frecuente y particularmente grave, podría ser deseable el desarrollo de métodos de diagnóstico prenatal por medidas generales: así el examen prenupcial o prenatal podría, si las parejas lo desearan, comportar análisis que permitan precisar mejor los factores de riesgo y eventualmente permitan el diagnóstico de portadores de genes de enfermedades recesivas.

Un programa de salud pública que comporte la recogida de informaciones sobre las hemoglobinopatías (drepanocitosis y talasemias) sería actualmente posible en ciertas regiones donde son frecuentes, así como lo será pronto también para ciertas anomalías ligadas al

sexo. Su extensión podría ser considerada dentro de lo posible para el diagnóstico de otras enfermedades genéticas frecuentes, graves y sin terapéutica eficaz (por ejemplo la mucoviscidosis) teniendo en cuenta, de una manera especial, el costo de estos exámenes.

DESCUBRIMIENTO DE UNA PREDISPOSICIÓN

Si el descubrimiento de una predisposición a ciertas enfermedades, algunas de las cuales son relativamente frecuentes y graves, puede ser hecho por exámenes peri y postnatales y puede que en algunos casos por diagnóstico prenatal, el Comité formula también las mismas recomendaciones, en especial en lo que concierne a su financiación, su limitación a las enfermedades para las que se dispone de técnicas que aseguran una certeza o casi certeza en descubrir una predisposición y existe una posibilidad de tratamiento curativo o paliativo eficaz si se aplica precozmente y teniendo asimismo en cuenta la frecuencia y gravedad de la enfermedad así como el costo del examen. Por último, el secreto debe rodear las informaciones recogidas.

LAS CONSECUENCIAS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Las enfermedades hereditarias que hoy día son objeto de diagnósticos prenatales entrañan, en general, la muerte de los sujetos afectados antes de la edad de su reproducción.

Algunos evocan las consecuencias disgenéticas de los progresos médicos que impiden el juego normal de la «selección natural» y acrecientan el «fardo genético»; otros se sitúan contra la «eugenesia» que esconde una política de salud en el dominio de la genética.

Todos los estudios de genética sobre poblaciones muestran que si es posible reducir sensiblemente la frecuencia de nacimiento de sujetos afectados de enfermedades hereditarias, la medicina en su estado actual no permite modificar sensiblemente el patrimonio genético.

Las nuevas posibilidades ofrecidas por los diagnósticos prenatales utilizados con buen criterio y con reserva no pueden ser más que beneficiosos para los enfermos, para sus familias y para toda la población.

¿ES MORALMENTE LÍCITO EL DIAGNÓSTICO PRENATAL?

INSTRUCCIÓN SOBRE EL RESPETO DE LA VIDA HUMANA NACIENTE Y LA DIGNIDAD DE LA PROCREACIÓN.

RESPUESTA A ALGUNAS CUESTIONES DE ACTUALIDAD

(Ciudad del Vaticano, 22 de febrero de 1987)

Congregación para la Doctrina de la Fe

Esta es una respuesta muy ponderada que traduce claramente la posición de la Iglesia Católica. La claridad de la posición no excluye la dificultad de las situaciones límite y complejas, sobre todo las que hacen referencia al problema de la colaboración a nivel institucional.

¿ES MORALMENTE LÍCITO EL DIAGNÓSTICO PRENATAL?

Si el diagnóstico prenatal respeta la vida e integridad del embrión y del feto humano y si se orienta hacia su custodia o hacia su curación, la respuesta es afirmativa.

El diagnóstico prenatal puede dar a conocer las condiciones del embrión o del feto cuando todavía está en el seno materno; y permite, o consiente prever, más precozmente y con mayor eficacia, algunas intervenciones terapéuticas, médicas o quirúrgicas.

Ese 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 exponerles a riesgos desproporcionados*. Pero se opondrá gravemente a la ley moral cuando contempla la posibilidad, en dependencia de sus resultados, de provocar un aborto: un diagnóstico que atestigua la existencia de una malformación o de una enfermedad hereditaria no debe equivaler a una sentencia de muerte. Por consiguiente, la mujer que solicite un diagnóstico con la decidida intención de proceder al aborto

en el caso de que se confirmase la existencia de una malformación o anomalía, cometería una acción gravemente ilícita. Igualmente obraría de modo contrario a la moral el cónyuge, los parientes o cualquier otra persona que aconsejase o impusiese el diagnóstico a la gestante con el mismo propósito de llegar en su caso al aborto. También será responsable de cooperación ilícita el especialista que, al hacer el diagnóstico o al comunicar sus resultados, contribuyese voluntariamente a establecer o a favorecer la concatenación entre diagnóstico prenatal y aborto.

Por último, se debe condenar, como violación del derecho a la vida de quien ha de nacer y como transgresión de los prioritarios derechos y deberes de los cónyuges, una directriz o un programa de las autoridades civiles y sanitarias, o de organizaciones científicas, que favoreciese de cualquier modo la conexión entre diagnóstico prenatal y aborto, o que incluso indujese a las mujeres gestantes a someterse al diagnóstico prenatal planificado, con objeto de eliminar los fetos afectados o portadores de malformaciones o enfermedades hereditarias.

* La obligación de evitar riesgos desproporcionados exige un auténtico respeto del ser humano y la rectitud de la intención terapéutica. Esto comporta que el médico «antes de todo deberá valorar atentamente las posibles consecuencias negativas que el uso necesario de una determinada técnica de exploración puede tener sobre el ser concebido, y evitará el recurso a procedimientos diagnósticos de cuya honesta finalidad y sustancial inocuidad no se poseen suficientes garantías. Y si, como sucede frecuentemente en las decisiones humanas, se debe afrontar un coeficiente de riesgo, el médico se preocupará de verificar que quede compensado por la verdadera urgencia del diagnóstico y por la importancia de los resultados que a través suyo pueden alcanzarse en favor del concebido mismo» (Juan Pablo II, *Discurso a los participantes al Convenio del «Movimiento en favor de la vida»*, 3 de diciembre 1982: *Insegnamenti di Giovanni Paolo II*, V, 3 [1982] 1512). Esta aclaración sobre los «riesgos proporcionados» debe tenerse presente siempre que, en adelante, la presente Instrucción utilice esos términos.

GRUPO DE TRABAJO SOBRE CRIBADO GENÉTICO DEL COMITÉ AD HOC DE EXPERTOS SOBRE EL PROGRESO DE LAS CIENCIAS BIOMÉDICAS (CAHBI-GT-GS)

CONSEJO DE EUROPA. (Estrasburgo, 14 de abril de 1988)

PARTE I

CRIBADO, DIAGNÓSTICO Y CONSEJO GENÉTICO PRENATALES. VISIÓN DE CONJUNTO

Definición

1. En este informe, la expresión «cribado genético prenatal» se aplica a las investigaciones sobre la población global de mujeres embarazadas o a un grupo de esta población (de una región geográfica, por ejemplo), sin un motivo particular de sospecha de riesgos en las mujeres gestantes a quienes se aplica el test. La expresión «diagnóstico genético prenatal» hace referencia a los análisis específicos que se aplican a algunos casos seleccionados en los cuales se ha descubierto o se sospecha un aumento de riesgo en relación a un estado particular del feto (el presente documento se centra sobre los análisis genéticos, por tanto quedan excluidas de la definición otras categorías de diagnóstico prenatal).

Naturaleza de las enfermedades genéticas

2. Las enfermedades genéticas son el resultado de una anomalía en el interior mismo del genoma. Alteraciones (mutaciones) genéticas durables pueden presentarse y causar enfermedades genéticas.

3. Las enfermedades genéticas se clasifican así en:

- Trastornos cromosómicos.
- Trastornos monogénicos (mendelianos).
- Enfermedades multifactoriales.

4. *Las alteraciones cromosómicas* tienen su causa en una aberración cromosómica numérica o estructural, detectable al microscopio. El ejemplo más conocido de este grupo es el síndrome de Down (mongolismo) que resulta de la presencia de tres cromosomas, en lugar de dos, en el par n.º 21 (trisomía 21).

5. *Las alteraciones monogénicas* son debidas a un gen anormal o a genes situados en un segmento bien definido del ADN, en un «locus» monogénico (molécula de herencia/stockage de la información genética). Se clasifican según su localización: a) en los autosomas o en los cromosomas ligados al sexo, b) según que un solo gen

anormal sea suficiente para originar la enfermedad (herencia dominante) o tengan que estar afectados los dos genes (herencia recesiva). Más de 3.000 enfermedades monogénicas diferentes (dominantes y recesivas) están ya catalogadas. Alrededor de un recién nacido sobre 100 está afectado de algún trastorno monogénico o mendeliano.

6. *Las enfermedades multifactoriales* son producidas frecuentemente por una interacción mal comprendida entre los factores genéticos (predisposición) y los factores ambientales. Son enfermedades corrientes en nuestra sociedad (hipertensión, diabetes tipo I, obesidad, etc.). Muchas malformaciones, en particular las del tubo neural, pertenecen a este grupo.

7. Muchas anomalías genéticas producen enfermedades graves para las cuales la medicina moderna no es de gran utilidad.

8. *Especialidades médicas implicadas.* Los genetistas constituyen el personal clave en el cribado y diagnóstico genético prenatal, pero también otro tipo de personal como los generalistas, ginecólogos, obstetras, tienen igualmente una función importante. El presente informe se centrará sobre el trabajo de los genetistas en el cribado y diagnóstico genético prenatal.

9. La genética es una especialidad establecida, al mismo nivel que las especialidades tradicionales como la cirugía y la medicina en un número creciente de países. Las condiciones a cumplir para que un médico llegue a ser especialista en genética médica varían un poco según los Estados, pero en todo caso deberá poseer la competencia necesaria en genética clínica. En Europa, la genética clínica se ejerce esencialmente en institutos, laboratorios u hospitales que dependen de la administración nacional o local.

Actividades de los genetistas

10. Las actividades centrales del genetista son el diagnóstico genético clínico, el análisis genealógico (pedigree), el diagnóstico genético bioquímico, el diagnóstico citogenético (análisis de los cromosomas) la estimación de riesgos, el consejo genético, el diagnóstico prenatal, la utilización de tests para detectar la presencia de un gen concreto, sea directamente, sea sirviéndose de los loci más próximos, la búsqueda de la heterocigocia (estado de portador) para los trastornos recesivos, y el control genético de previsión de individuos

sanos con el fin de mejorar la prevención de las enfermedades. En nuestro conocimiento, las instituciones europeas de genética clínica no proceden a controles genéticos de previsión para la selección de empleados o para su promoción, para las modalidades de obtención de seguros de vida o la admisión en las cajas de pensión (la evolución posible en estos campos en el futuro debería igualmente ser examinada por la CAHBI). Las actividades se concentran siempre alrededor de las enfermedades, de los que consultan y de sus familias según la relación tradicional enfermo/médico y no hay componente en la «profesión» de eugenistas («mejorar la salud genética de la población en general»).

11. Los métodos particularmente aplicados a los análisis prenatales y a la reproducción se explican brevemente más abajo.

El consejo genético

12. Frecuentemente el consejo genético se da para ofrecer a los que desean tener hijos toda la información posible para poder tomar su decisión. Estos consejos se dirigen a las personas:

- Que han tenido un hijo afectado de una enfermedad o malformación(es) que podría tener un carácter genético.
- Que pertenecen a una familia en la que hay enfermedades hereditarias o susceptibles de serlo;
- Que están afectadas ellas mismas de una enfermedad o anomalía que podría, o ellas piensan que podría, ser transmitida a sus hijos.
- Que tienen problemas de fecundidad.
- Que han tenido un niño nacido muerto.
- Que desean un diagnóstico prenatal.
- Que presentan alguna anomalía dentro del marco de un programa de cribado genético.

Estas consultas son útiles igualmente para los miembros de una población expuesta frecuentemente a ciertas anomalías genéticas (como la enfermedad de Tay-Sachs para los judíos ashkenazes y las talasemias en las regiones mediterráneas); las parejas en que la mujer y el marido están emparentados pueden igualmente beneficiarse de la consulta genética, especialmente si hay una enfermedad recesiva en la familia.

13. Aunque la estimación de los riesgos y las opciones de la pareja en materia de riesgos sean los temas centrales, el consejo genético es un proceso de comunicación más amplio que comprende regularmente también la explicación de los mecanismos de la enfermedad, el pronóstico relativo a los miembros afectados de la familia, las opciones de tratamiento para estos miembros de la familia, la disponibilidad del diagnóstico prenatal y las posibilidades de análisis diagnósticos futuros o incluso de terapéutica genética en el futuro.

14. El consejo genético no está necesariamente ligado a una intención de procreación inmediata. Así, las consultas genéticas prematrimoniales se practican en regiones donde son frecuentes ciertos trastornos genéticos recesivos. Si dos portadores del mismo gen recesivo tienen hijos, una media de uno sobre cuatro de éstos estará afectado de alteraciones metabólicas graves en la mayoría de los casos como resultado de la insuficiencia hereditaria de una proteína. El consejo puede en tal caso aconsejar tests genéticos específicos para el diagnóstico de la heterocigocia en las enfermedades recesivas. Las parejas en que los dos son portadores son informadas de las posibilidades del diagnóstico prenatal y, si lo desean, de la interrupción voluntaria del embarazo, cuando el feto esté afectado.

15. Según un estudio bien detallado sobre las actitudes relativas a las cuestiones éticas, los genetistas no dan prácticamente nunca un carácter directivo a los consejos. Se esfuerzan en no influenciar a la pareja y ponen el acento sobre su derecho a una decisión autónoma.

Cribado de genes recesivos

16. El cribado del estado de portador heterocigótico se ofrece a ciertas poblaciones donde la frecuencia de ciertos genes recesivos dados es particularmente elevada. Este cribado previo a la concepción e incluso al matrimonio no tiende a impedir a los portadores heterocigóticos de tener hijos sino a ofrecerles un diagnóstico prenatal en

el momento de los futuros embarazos. La investigación de la heterocigocia asociada a los consejos genéticos ha permitido una disminución del 80 % de la incidencia de la enfermedad de Tay-Sachs en los judíos ashkenazes en los Estados Unidos. El programa lanzado por la Organización Mundial de la Salud en la región mediterránea ha tenido también resultados positivos. En Europa meridional, las anemias hereditarias son el blanco principal del cribado realizado sobre toda la población para el estado de portador heterocigótico. Este programa comprende la investigación de la heterocigocia para las anemias hereditarias graves (talasemia), el consejo genético y la oferta de un diagnóstico prenatal en los casos donde los dos cónyuges sean portadores del gen alterado.

17. En Europa del Norte una «enfermedad candidata» eventual sería la fibrosis quística, enfermedad recesiva autosómica, la más extendida en la mayor parte de los países europeos, en los que una persona entre 20 y 40 es portadora del gen alterado. A pesar de que en este campo de la investigación haya sin duda esperanza de progresos importantes, no existe por el momento un test de cribado del gen de la fibrosis quística previo a la concepción o al matrimonio, para el conjunto de la población. Cuando se tengan a disposición tests específicos para un gen, la detección seguida de consejos genéticos para una pareja portadora del gen alterado y el diagnóstico prenatal, si la pareja lo desea, será una posibilidad en lo que respecta a esta enfermedad.

Cribados genéticos en las mujeres gestantes

18. El cribado genético en las mujeres gestantes para la prevención de la sífilis existe desde hace varias decenas de años. El cribado relativo a la investigación sobre los anticuerpos de la rubeola también se practica habitualmente y más recientemente se ha introducido el cribado del SIDA en algunos países. El CAHBI decide no ocuparse de estos tests por tratarse de enfermedades de origen infeccioso que tienen otros aspectos que van más allá del campo de aplicación del cribado genético prenatal.

19. Es preciso, sin embargo, hacer referencia a la enfermedad hemolítica de los recién nacidos, ya que no siendo una enfermedad hereditaria propiamente hablando, ha sido controlada mediante la prevención y un tratamiento adecuado. Esta enfermedad es producida por una reacción inmunológica en la madre contra un antígeno Rh genéticamente determinado (positivo) que procede del padre y que conduce a la destrucción de las células sanguíneas del feto.

20. Aunque los niveles de la proteína fetal alfa-fetoproteína, en el suero materno no correspondan siempre exactamente con los niveles en el líquido amniótico, no hay duda que la determinación en una muestra amplia de gestantes de la alfa proteína en el suero (SAFP), permite descubrir la mayoría de casos en los cuales el nivel de alfa-fetoproteína en el líquido amniótico (AFAFP) es superior a la normal. Esta alteración suele estar producida, frecuentemente, por una malformación del tubo neural (anencefalia, espina bífida) del feto, pero también puede ser producida por otras anomalías, comprendiendo la nefrosis congénita. Se han hecho estudios piloto en varios estados y es evidente que la investigación de los alfa-proteínas en el conjunto de mujeres embarazadas es rentable si la frecuencia de las malformaciones del tubo neural no es muy baja (en el Reino Unido y en Dinamarca, por ejemplo, esta determinación es rentable). En ciertas regiones, un cribado de este tipo se propone a todas las mujeres embarazadas. El hallazgo de un nivel anormalmente elevado conduce a una serie de análisis complementarios y, si la razón de un nivel alto del SAFP no se descubre por la amniocentesis (durante la 15.^a o 16.^a semana del embarazo), entonces el análisis de la AFAFP tiene un nivel de mayor precisión para el diagnóstico de las malformaciones abiertas del tubo neural y de ciertas otras enfermedades (como la nefrosis congénita).

21. Las alteraciones del tubo neural no se rigen simplemente por las leyes mendelianas de la herencia, sino que se explican probablemente por la interacción entre varios genes, y entre los factores genéticos y los ambientales. El componente genético de la etiología que-

da reflejado en las tasas de recurrencia: 3 a 5 % para las mujeres que han tenido un niño afectado; 10 % para las que han tenido 2 hijos afectados y alrededor del 23 % para las que han tenido 3 hijos afectados.

Exploración de las mujeres embarazadas por ultrasonidos

22. Las exploraciones con ultrasonidos han mejorado notablemente en el curso de los últimos años y los mejores especialistas pueden ya detectar pequeñas malformaciones en el feto de 17 a 18 semanas, o incluso antes. La anencefalia y la mayoría de los casos de espina bífida son visibles y la determinación de la alfa-fetoproteína en asociación con la ecografía permite, en la mayor parte de los casos, un diagnóstico definitivo. Por la ecografía es posible detectar una gama más amplia de malformaciones. En ciertos casos, estas malformaciones pueden indicar alteraciones cromosómicas del feto; se puede entonces proceder a una amniocentesis para confirmar o no esta sospecha si la gestación está todavía en una fase en que la amniocentesis y el diagnóstico prenatal son ética y jurídicamente aceptables. De todas maneras, una exploración generalizada con ultrasonidos plantea un problema: los signos de alteraciones cromosómicas del feto corren el riesgo de ser visibles demasiado tarde cuando ya no es aceptable el diagnóstico prenatal para dar la opción a un aborto selectivo. Esta nueva tecnología ha creado problemas éticos, jurídicos y prácticos en el campo del diagnóstico genético prenatal.

23. La oportunidad de una exploración por ultrasonidos ofrecida a la totalidad de las mujeres embarazadas (orientada al principio para determinar correctamente la edad del embarazo) ha sido objeto de controversias. Sin embargo, incluso cuando no ha habido decisión formal a nivel gubernamental, la ecografía se utiliza ampliamente en la práctica clínica en muchos países, para el control habitual del embarazo.

Los principios del cribado genético prenatal

24. No existen criterios bien establecidos en cuanto al cribado genético prenatal de las mujeres embarazadas. Por analogía con las actitudes adoptadas sobre otras formas de cribado, habría que exigir un alto nivel de especificidad, de sensibilidad, de seguridad, presupuestos bajos y una utilidad práctica de las informaciones obtenidas. Se admite, generalmente, que el cribado sería éticamente cuestionable si no se pueden tomar medidas útiles cuando se constata una anomalía. Además, el cribado genético prenatal debe ser seguido de consejo apropiado, cuando se observen anomalías. Parece éticamente dudoso organizar programas amplios de cribado si después no se va a poder asegurar el consejo genético y seguimiento.

25. Un cribado genético de la generalidad de las mujeres embarazadas podría basarse, por el momento, en la mayoría de los países europeos en la ecografía y en la determinación de la alfa-fetoproteína. En las poblaciones donde la frecuencia de genes recesivos es elevada, una mujer embarazada que no haya sido sometida al test de portador heterocigótico lo sería en el curso del embarazo si su cónyuge fuera portador. El mismo método se aplicaría al cribado del estado de portador heterocigótico para la fibrosis quística y se podría concebir que la investigación de este gen no quedara limitada solamente a las parejas cuando la mujer ya está embarazada.

El diagnóstico genético prenatal por amniocentesis en el segundo trimestre

26. El diagnóstico prenatal de las alteraciones cromosómicas y de ciertas enfermedades metabólicas recesivas del feto se hizo posible al final de los años 60. Desde entonces, el diagnóstico genético prenatal es parte del sistema de salud de la mayoría de los Estados de Europa.

27. En el diagnóstico genético prenatal tradicional, se obtiene líquido amniótico, que contiene ya células fetales, en el curso de la 15.^a o 16.^a semana. La concentración de alfa-fetoproteínas y otros componentes bioquímicos pueden medirse en el líquido amniótico

después de haber extraído las células; estas mismas células pueden ponerse en cultivo en el laboratorio para estudiar los cromosomas y la división celular o para obtener cantidad suficiente de células fetales para análisis bioquímicos de detección de enfermedades metabólicas específicas. En la mayoría de las series, el diagnóstico genético prenatal del segundo trimestre revela alteraciones graves del feto en menos del 5 % de las mujeres en estudio (de acuerdo con la apreciación anterior de riesgos). La interrupción voluntaria del embarazo como consecuencia de un diagnóstico genético prenatal, que hubiera revelado un estado patológico, contribuye en muy poco al número total de abortos en los países en que la ley sobre la materia es liberal.

28. Aunque ya se ha sugerido en el pasado poder ofrecer a todas las mujeres embarazadas el análisis de los cromosomas fetales, un consenso parece deducirse ahora por el que se estima que este análisis debe hacerse solamente cuando exista un aumento del riesgo de afectación. Resumimos aquí las principales indicaciones del diagnóstico genético prenatal.

1) Aumento de riesgo de anomalía cromosómica del feto

29. Por el aumento, las principales situaciones en las cuales un incremento del riesgo de anomalía cromosómica del feto constituye una indicación para el diagnóstico genético prenatal pueden resumirse como sigue:

- a) Edad materna avanzada.
- b) Nacimiento anterior de un niño afectado de una anomalía cromosómica.
- c) Estado de portador de una traslocación en uno de los dos cónyuges.

30. La mayoría de los niños afectados de una anomalía cromosómica nacen de parejas en las cuales no se sospecha la existencia de un mayor riesgo de tener un niño afectado de una anomalía cromosómica. Es por esto que el análisis de los cromosomas fetales sobre la base de un riesgo conocido no puede conducir a una desaparición virtual, a lo largo de los años, de las personas afectadas de enfermedades cromosómicas. La frecuencia global de los nacimientos de niños afectados de mongolismo, causado por la trisomía 21, alteración cromosómica considerada como la más frecuente, es de uno cada 700 nacimientos de niños nacidos vivos.

De todas maneras, el riesgo no está igualmente repartido entre todos los grupos de edad materna. La probabilidad de una anomalía cromosómica en el hijo aumenta con la edad de la mujer embarazada, a partir de los 35 años. Hacia los 38, la frecuencia es alrededor del 1 % y enseguida se eleva mucho más. Muchos gobiernos no tienen los recursos o la voluntad de proceder a un diagnóstico prenatal de todas las mujeres embarazadas de más de 35 años y el «límite de edad» a partir del cual se propone esta determinación se sitúa generalmente entre los 35 y los 40 años.

31. Una mujer que ha dado ya a luz un niño mongólico presenta un riesgo de recurrencia alrededor del 1 %. La carga que representa el hecho de tener ya un hijo afectado de una anomalía cromosómica se considera tan pesada que se admite generalmente la necesidad de ofrecer un diagnóstico prenatal a las parejas que se encuentren en esta situación.

32. Personas aparentemente con buena salud pueden estar afectadas de anomalías cromosómicas estructurales «equilibradas». Estos portadores de translocación, aparentemente normales porque la cantidad de material genético es normal, están sin embargo expuestos a un riesgo notablemente mayor de tener hijos víctimas de anomalías cromosómicas estructurales que no estén equilibradas (cantidad de material cromosómico anormal). Se puede saber antes de un embarazo si un cónyuge es portador de una anomalía cromosómica estructural, por ejemplo, cuando la pareja ha tenido problemas de fecundidad, hijos muertos anteparto, o afectados de malformaciones, o bien si se han producido abortos de repetición. El riesgo elevado, para los portadores de la translocación, de tener hijos afectados de anomalías cromosómicas se considera un motivo serio para ofrecerles el diagnóstico prenatal.

2. Riesgos de tener un niño afectado de una malformación del tubo neural (MTN)

33. En razón del riesgo de recurrencia (ver más arriba) en una pareja que ya ha tenido uno, dos o tres niños afectados de una MTN, el nacimiento anterior de un niño afectado de anencefalia o de espina bífida se considera una indicación importante para el diagnóstico prenatal. El riesgo de MTN en el feto aumenta igualmente si uno de los dos cónyuges ha tenido una pequeña malformación del tubo neural o si algún pariente próximo —no sólo algún hijo— ha tenido este tipo de malformaciones.

3. Aumento del riesgo de ciertas enfermedades monogénicas graves del feto

34. Si los dos cónyuges son portadores del gen de una enfermedad monogénica recesiva, existe un 25 % de riesgo de que un feto esté afectado. Se han catalogado hasta ahora alrededor de 1.500 de estas enfermedades. La mayoría de ellas son muy raras y muy graves. El número de afecciones conocidas continúa aumentando a medida que los medios de investigación se perfeccionan. Aunque esta lista no alcanza todavía el total de las enfermedades recesivas conocidas que puedan ser diagnosticadas en el feto, la lista de enfermedades monogénicas detectables aumenta regularmente. Con los progresos espectaculares de la tecnología del ADN, se puede suponer que el diagnóstico de una fracción importante de estas enfermedades será posible en un futuro muy próximo.

35. Dado que la mayoría de estas enfermedades son raras y que por el momento solamente una parte de ellas pueden diagnosticarse en el feto, un aumento del riesgo de trastornos monogénicos hereditarios en el feto no es una indicación para el diagnóstico prenatal sino para un pequeño número de mujeres. Sin embargo, esta indicación es importante porque el riesgo es muy alto para las familias en cuestión que ya han tenido un niño gravemente afectado o han perdido un hijo. Por ello se espera también que el número de enfermedades detectables por la técnica del ADN aumente considerablemente.

4. Riesgo de enfermedad del feto ligada al cromosoma X

36. Las enfermedades recesivas causadas por genes del cromosoma sexual femenino, cromosoma X, son extremadamente raras en las mujeres, ya que tienen dos cromosomas X. En general, sólo uno de estos cromosomas X es suficiente para asegurar las funciones normales en las mujeres heterocigóticas. Los hombres tienen dos cromosomas sexuales diferentes, un cromosoma X y un cromosoma Y. En consecuencia, si un gen recesivo está presente en el único cromosoma X, no hay cromosoma X suplementario dotado de un gen normal para compensar la anomalía. Los hombres que heredan de una madre en buena salud, portadora heterocigótica del gen, un cromosoma X con un gen recesivo están afectados de la enfermedad. Estas enfermedades recesivas son muy numerosas; las más conocidas son sin duda la hemofilia y la distrofia muscular de Duchenne. Cuando se sabe o se tienen razones de peso para pensar que una mujer es portadora heterocigótica de un gen recesivo ligado al cromosoma X, la determinación del sexo del feto da opción a un aborto selectivo de los fetos masculinos. Sin embargo, la mitad solamente de estos fetos masculinos estaría afectada y la interrupción del embarazo para todos los fetos masculinos conduce a una pérdida indeseable de fetos sanos. Se progresa hacia la solución del problema a medida que se ponen a punto tests específicos para el gen, que permitan distinguir los fetos sanos de los afectados cuando el análisis cromosómico muestre que el niño sería de sexo masculino.

5. Riesgo de una enfermedad que puede ser diagnosticada mediante marcadores ligados al ADN

37. La expansión rápida de los estudios del ADN humano comienza a posibilitar el diagnóstico de la presencia de un gen por medio de genes estrechamente ligados y caracterizados por un número suficiente de variaciones genéticas. Este polimorfismo elevado de fragmentos de restricción (RFLOS) del ADN vecino, como marcador

genético, se utiliza para detectar la presencia de un gen anormal hereditario en una familia concreta. Así, la detección del gen responsable de la corea de Huntington, enfermedad neurológica extremadamente grave para la cual no hay tratamiento, es posible desde ahora en algunas familias implicadas, aunque el fenómeno de cruzamiento (crossing-over) durante la meiosis es una fuente de errores en los actuales marcadores genéticos. Se puede prever con certeza que habrá tests disponibles para el gen propiamente dicho, dentro de muy poco. Así, las personas portadoras del gen de la corea de Huntington o muy expuestas al riesgo de serlo, podrán tener niños sin transmitirles este gen. El mismo tipo de test permitirá saber si una persona expuesta al riesgo de haber heredado el gen de la corea de Huntington es verdaderamente portadora de este gen y desarrollará posteriormente la enfermedad. Estos tests genéticos de previsión plantean varios problemas prácticos, jurídicos y éticos, que se ampliarán cuando sean aplicados a trastornos más frecuentes con el fin de mejorar la prevención. Se imponen legislaciones y reglamentaciones para impedir la utilización de los resultados de los tests genéticos preventivos en detrimento del individuo. En este campo sería particularmente conveniente una reflexión común de todos los países miembros (e incluso de otros) para armonizar en la medida de lo posible las legislaciones y reglamentaciones.

38. Aunque la evolución en el campo del ADN sea impresionante, es importante recordar que el análisis del ADN no permite, el diagnóstico de un gran número de enfermedades en el curso de un mismo embarazo. Los análisis dependen de sondajes de ADN para genes específicos y el test sólo da informaciones sobre el único gen en estudio. Así, hay que plantear cuestiones específicas y no se puede esperar obtener «por accidente» informaciones sobre otros genes.

6. Diagnóstico genético prenatal por biopsia de vellosidades coriónicas en el curso del primer trimestre

39. Desde hace algunos años, es posible diagnosticar en el feto las anomalías cromosómicas, ciertas enfermedades metabólicas y cualquier trastorno detectable mediante el análisis del ADN, examinando una muestra de vellosidades coriónicas tomada entre la octava y la décima semana del embarazo. Los resultados de los análisis cromosómicos, por ejemplo, son obtenidos rápidamente y la decisión referente a una interrupción posible del embarazo puede ser tomada en el curso del primer trimestre. En consecuencia, se pueden aplicar técnicas más sencillas y menos traumatizantes para la interrupción del embarazo, que si ésta se realiza después del diagnóstico de una anomalía por amniocentesis hacia la mitad del segundo trimestre. Este diagnóstico precoz obtenido mediante la toma de una muestra de vellosidades coriónicas es evidentemente una gran ventaja, en particular para la mujer, que preferiría no esperar hasta el final del segundo trimestre. Sin embargo, el método presenta un grave inconveniente por el momento: la pérdida del feto debida a las modalidades de la biopsia en sí misma podría ser más elevada que la pequeña pérdida causada por la amniocentesis.

40. Parece que la tasa de pérdida fetal ha sido inaceptablemente alta en muchas instituciones hasta que el ginecólogo o el obstetra que realizan la biopsia han adquirido una gran experiencia. La biopsia de vellosidades coriónicas en el curso del primer trimestre plantea además otro problema: es demasiado pronto para que la determinación del nivel de alfa-fetoproteína para el diagnóstico de las malformaciones del tubo neural y varias otras anomalías del feto se pueda incluir en el diagnóstico prenatal (la mayor parte de los laboratorios que reciben el material procedente de una amniocentesis a la decimoquinta o decimosexta semana proceden habitualmente a la determinación del nivel de la alfa-fetoproteína incluso cuando el motivo de la amniocentesis es el riesgo de alteraciones cromosómicas).

41. Las ventajas del diagnóstico prenatal en el primer trimestre son tales que se puede prever el uso creciente de este método. Un centro en los Estados Unidos recoge datos a escala mundial, especialmente aplicado por médicos de formación y experiencia variables. Existe igualmente un ensayo clínico en el Reino Unido.

42. La biopsia coriónica no reproduce siempre fielmente la composición cromosómica del feto. Es pues necesario tener una interpretación cuidadosa y una confirmación de la anomalía cromosómica encontrada.

PARTE II

ANÁLISIS DE LAS RESPUESTAS AL CUESTIONARIO¹ COMUNICADAS POR LOS GOBIERNOS

1. En el momento de la reunión se tenían las respuestas de 19 Estados miembros y de dos Estados no miembros que se benefician del estatuto de observadores. El Secretario afirmó igualmente al Grupo de Trabajo (Task Force) de la posición de la santa Sede sobre esta materia. Las respuestas de los Países Bajos no estando redactadas ni en inglés, ni en francés se han incluido gracias a las explicaciones que la experta holandesa ofreció oralmente. La respuesta canadiense llegó el último día de la reunión y el Grupo de Trabajo no pudo examinarla con detalle y tenerla en cuenta en su análisis².

2. Las respuestas muestran que varias cuestiones eran ambiguas o difícilmente comprensibles. En consecuencia, el análisis de las respuestas realizado por el Grupo de Trabajo refleja estas incertidumbres y la necesidad de llegar a dar la interpretación más verosímil de las diferentes respuestas.

3. A pesar de las ambigüedades y de ciertas inexactitudes, el CAHBI-GT-GS tiene la opinión de que se puede obtener, a partir de los informes, un cuadro de conjunto sobre la situación en los Estados miembros en cuanto al cribado y al diagnóstico genéticos prenatales. Las cuestiones han sido divididas, cuando ha sido posible, en apartados que permiten responder simplemente SÍ o NO.

4. Las informaciones extraídas por el Grupo de Trabajo de las respuestas de los gobiernos están indicadas, más abajo. El Grupo de Trabajo presenta igualmente al final de este párrafo sus comentarios sobre puntos particulares y un resumen de su análisis. Las cuestiones éticas identificadas en el curso de la discusión dentro del Grupo de Trabajo se enumeran en la parte III.

Cuestión 1

¿Es accesible el cribado prenatal de las anomalías genéticas o congénitas?: a) para todas las mujeres embarazadas; b) sólo para un grupo seleccionado; c) para qué clase de grupo seleccionado; d) obligatorio; e) de rutina.

5. Diecinueve de los 21 Estados cuyas respuestas están disponibles, mencionan la existencia de un cribado prenatal. Once precisan que se les ofrece a todas las mujeres embarazadas, y que la ecografía fetal es practicada en la mayor parte de estos casos. En Chipre, el cribado a nivel nacional hace referencia al estado de portador de genes de la talasemia, y este cribado se hace igualmente de manera más o menos generalizada en Grecia y Portugal.

6. No se ha descrito todavía la existencia de un programa de cribado a nivel nacional sobre la determinación de alfa-fetoproteínas en el suero de la embarazada; sin embargo se han estudiado algunos segmentos de la población en Dinamarca, Inglaterra y Finlandia.

7. Algunos grupos étnicos expuestos a un mayor riesgo, en razón de la incidencia de ciertos genes, son objeto de un cribado relativo de talasemia y de la enfermedad de Tay-Sachs, en Australia.

8. En ciertos países de cribado selectivo, la opinión del médico de cabecera sirve de base a la decisión del cribado; en uno de los países que aplican este método, el criterio para el cribado no ha sido indicado.

1. El texto in extenso del cuestionario se encuentra en un Anexo del informe de la reunión del CAHBI-GT-GS, que no transcribimos.

2. La respuesta de Malta llegó mucho tiempo después de la reunión del CAHBI-GT-GS, y después de la publicación de este documento en inglés [ver CAHBI-GT-GS (88) (23)].

9. No existe un cribado obligatorio, pero ocho Estados indican que se trata de una práctica realizada de manera sistemática.

Cuestión 2

Diagnóstico prenatal: a) disponible (sí/no); b) motivos (indicaciones); b.1) anomalías cromosómicas: —edad avanzada madre: 35 años o más, 38 años o más, 40 años o más; —edad avanzada padre; —por tener ya un niño afectado de una anomalía; —uno de los padres portador de cromosomas de translocación; —nivel anormal de la AFP en el suero de la madre; —identificación por sonografía de un feto anormal; —embarazo anormal, influencias teratológicas; —ansiedad de la madre y a petición propia; b.2) trastornos por herencia mendeliana (monogénicos)...; b.3) malformaciones del tubo neural: —afectación de otro hijo; —después de la determinación de la AFP materna; c) c.i) obligatorio; c.ii) de rutina; c.iii) no de rutina.

10. El diagnóstico prenatal se ofrece en todos los Estados miembros y en los Estados que se benefician del estatuto de observador ante el CAHBI. En general, existe un consenso en cuanto al aumento de riesgos, admitidos científicamente, para el feto. La edad materna avanzada es la indicación más corriente en todos los países pero la «edad límite» varía entre los 35 y 40 años. La edad paterna avanzada no se considera indicación de análisis citogenéticos, salvo en algunos países, ya que no se ha establecido una relación clara entre esta edad y una anomalía numérica del cariotipo. Solamente en algunos Estados se procede a análisis prenatales por indicaciones en controversia, tales como la «ansiedad materna» o «a demanda». El diagnóstico prenatal de los trastornos monogénicos y de las malformaciones del tubo neural es generalmente aceptado. Es difícil proceder a una evaluación más detallada sobre las respuestas a la cuestión 2, dada la amplitud y la precisión de las informaciones comunicadas por los diferentes Estados. Las líneas de actuación no son obligatorias.

Cuestión 3

a) AFP en el suero de la madre; b) ecografía; c) determinación de la heterocigocia; d) amniocentesis; e) biopsia coriónica; f) fetoscopia; g) determinaciones en sangre fetal; g.i) cribado; g.ii) diagnóstico.

11. Los diferentes métodos de cribado y de diagnóstico genéticos prenatales de los cuales se puede disponer quedan resumidos en el análisis de las respuestas a la cuestión 3. Los datos sobre la fetoscopia y las muestras de sangre fetal están incompletos ya que numerosas respuestas no hacen mención de estas dos técnicas. El diagnóstico genético prenatal mediante biopsia de vellosidades coriónicas no está todavía bien establecido en todos los países.

Cuestión 4

¿Cómo están organizados los servicios?: a) a nivel nacional; b) a nivel regional; c) a nivel local; d) en los centros universitarios; e) por el sector privado; f) otros.

12. Se recoge claramente en las respuestas a esta cuestión que además de las categorías «nacional», «regional» o «local» como base para la organización de los servicios de cribado y de diagnóstico prenatal (como indicaba el cuestionario), existen otras categorías bastante importantes, como son los servicios instituidos por las universidades, o en estrecha relación con ellas. Incluso cuando están sostenidos por las autoridades nacionales, estos centros genéticos de base universitaria no siempre dependen directamente del Estado.

Además, en algunos países, los servicios de diagnóstico prenatal y de consejo están ligados a los hospitales y organizados total o parcialmente por el sector privado.

13. En los Estados donde estos servicios tienen una base regional o universitaria (lo que significa habitualmente una cierta repartición geográfica), existen frecuentemente posibilidades para proceder a la amniocentesis, principalmente en hospitales.

14. En otros países, los servicios de cribado y de diagnósticos genéticos prenatales están organizados a escala nacional. Las respues-

tas de tres Estados miembros y de dos Estados beneficiarios del estatuto de observadores indican una organización regional. En otros dos países estos servicios están organizados localmente, algunas veces a partir de distribuciones regionales.

15. En primer lugar, se han señalado servicios con base universitaria en tres países. Uno de los países más pequeños ha indicado que disponía de un laboratorio citogenético (central) sin especificar su base de trabajo. Un país mediterráneo ha establecido una organización nacional para un trastorno particular, funcionando todos los otros servicios a escala regional. La respuesta de un país indica que el cribado y el diagnóstico genéticos son una «responsabilidad institucional». Hay razones para suponer que los servicios de este país pueden ser clasificados en la misma categoría que aquellos cuya base es universitaria.

16. En cuatro Estados miembros y en un Estado que goza del estatuto de observador existe una combinación de las posibilidades mencionadas. Como la mayor parte de los servicios de los Estados que tienen una organización nacional o regional están sin duda asegurados por centros reconocidos estrechamente ligados a las universidades, se puede sacar la conclusión de que los centros universitarios son los principales responsables del cribado y de los consejos genéticos en la mayoría de los Estados.

Cuestión 5

¿Cómo están dotados y financiados estos servicios?: a) con fondos públicos: aa) por el Estado, ab) cobertura nacional (seguridad social y/o seguros privados); b) con fondos privados.

17. Según los países, los servicios de cribado y de consultas prenatales están financiados por el Estado, o por el sistema de salud, ya se trate de un régimen nacional o de un sistema de seguridad social. En un Estado, los primeros análisis de sangre son pagados por el cliente, los otros análisis y honorarios de consultas corren a cargo de las mutualidades. En la mayor parte de los países, se impone el pago a los pacientes si el diagnóstico no se hace por indicación médica.

18. La respuesta de un país indica que los servicios corren a cargo del Estado en una mitad y en la otra a cargo de los pacientes. El número de servicios en un país queda limitado por razones de presupuesto. Aunque hay que tener en cuenta las indicaciones utilizadas, parece que el cribado y el diagnóstico prenatales se ofrecen a aquellos que los necesitan en la mayor parte de los Estados miembros y en los que tienen el estatuto de observador.

Cuestión 6

a) Disposiciones específicas: 1) existen ya, 2) previstas, 3) amplitud de cobertura (organización de servicios y otros); b) disposiciones generales: 1) referencia, 2) ámbito de aplicación.

19. Las respuesta de 21 Estados (19 Estados miembros y 2 Estados no miembros beneficiarios del estatuto de observadores ante el CAHBI) son exhaustivas, lo cual muestra el interés de los Gobiernos por el intercambio de informaciones sobre el derecho aplicable al diagnóstico prenatal de las anomalías genéticas.

No hay la menor duda de que esta actividad, que se desarrolla cada vez más en la práctica, comienza a preocupar a las autoridades públicas³ por diferentes razones (inquietudes expresadas por la opinión pública, intención de reforzar las políticas sanitarias, etc.). El número relativamente elevado de respuestas positivas a la cuestión referente a la existencia de las reglamentaciones en vigor (siete, incluso ocho si se puede añadir la de Chipre)⁴, y otras cuatro en preparación⁵ confirman esta hipótesis.

3. La primera legislación mencionada se remonta a 1980.

4. Aunque la respuesta de Chipre no sea claramente positiva, la existencia de disposiciones para el depistaje sistemático de la talasemia es digna de valor.

5. Dos de estas cuatro respuestas vienen de Estados que ya han adoptado medidas al efecto. Un total de 10 Estados (Chipre entre ellos) tienen disposiciones específicas sobre el diagnóstico de las anomalías genéticas.

20. El interés en este campo se expresa también por la intención general y constante de las autoridades de seguir su evolución con todos los pormenores. De los diez Estados que tienen legislaciones específicas, siete son países muy industrializados y los otros tres lo son menos; en dos de estos países, la población sobrepasa los 50 millones de habitantes, en cuatro es de unos 10 millones y en el resto de los países la población es inferior a cuatro millones; la religión principal es católica, protestante u ortodoxa y la influencia de ésta varía mucho, de importante a negligible.

Además, esta muestra revela una gran diversidad en cuanto a las situaciones, a la naturaleza y a la intensidad del debate ético que tiene lugar en los medios científicos y médicos.

21. Este interés general parece igualmente constante: un gobierno ha hecho saber que tenía en preparación una revisión de las disposiciones nacionales en esta materia, otro gobierno preveía la introducción de tales cambios a corto plazo.

22. En fin, se observa que si las preocupaciones de los Estados hacen referencia, sobre todo por el momento, a los problemas creados por la organización de servicios (5 respuestas) o a su cobertura social (3 respuestas), una visión más amplia, englobando la cuestión del acceso a las técnicas del diagnóstico, es adoptada por Estados muy sensibilizados a estos aspectos (especialmente Dinamarca) o se halla en un proceso de desarrollo en un cierto número de países. La existencia de informes éticos o de opiniones de carácter general mencionados en varias de las respuestas significa que se hace un trabajo serio sobre diagnóstico prenatal⁶.

23. Para completar este análisis sobre el estado de las disposiciones relativas al diagnóstico de las anomalías genéticas, sería igualmente útil saber si los textos de aplicación general podrían también ser aplicables en este contexto.

Trece respuestas afirmativas han sido comunicadas⁷; nueve de entre ellas vienen de Estados Unidos, que no tienen disposiciones específicas⁸ y dan la impresión que el alcance de estas cláusulas es muy similar, fuera de la cuestión del aborto, al de aquellos que quedan cubiertos por una ley específica.

Según ocho respuestas, una anomalía genética grave del feto constituiría un motivo legal de aborto; seis respuestas hacen referencia esencialmente a la organización de los servicios, una sobre su cobertura social y otras más sobre el conjunto de problemas que plantea el diagnóstico prenatal.

24. La ausencia de medidas específicas para resolver los problemas particulares que plantea el diagnóstico prenatal, o la incertidumbre sobre la aplicación de otras disposiciones a estos problemas no debe llevarnos a la conclusión de que hay un vacío jurídico en esta materia.

Las cláusulas de derecho general ofrecen en todos los Estados miembros un medio de análisis por el que se puede deducir que el diagnóstico prenatal no está excluido del alcance de los principios jurídicos generales, incluso si estos últimos presentan lagunas o equívocos. Es ciertamente hacia una tal visión de los problemas que el Comité debe orientar las actividades del CAHBI.

Cuestión 7

Jurisprudencia: i, número; ii, ámbitos comprendidos.

25. Teniendo en cuenta el desarrollo reciente del diagnóstico prenatal de las anomalías genéticas, no es sorprendente que la jurisprudencia en esta materia sea prácticamente inexistente en los países europeos.

26. Sin embargo, conviene mencionar dos excepciones. La primera es una decisión del Tribunal Federal de Seguros en Suiza (EVG), sobre la cuestión del reembolso de los gastos del diagnóstico, lo que

6. En tres Estados, la preparación de una reglamentación ha sido confiada a comisiones *ad hoc*.

7. Tres de las cuales resultan algo ambiguas.

8. En total, 16 Estados reconocen que se aplican diferentes disposiciones jurídicas al diagnóstico de las enfermedades genéticas.

muestra que existen problemas en cuanto a la integración del diagnóstico en los servicios de salud.

La otra excepción, hace referencia a una decisión de un tribunal irlandés, que tenía que pronunciarse sobre uno de los problemas éticos más graves, como el aborto ligado a la detección de una anomalía genética incurable.

27. En todo caso, es probable que las cuestiones jurídicas y éticas planteadas por el diagnóstico prenatal necesitarán otras decisiones de la justicia, aun cuando sean poco numerosas y tengan un carácter «de ejemplo». Es útil recordar que en América del Norte algunos jueces han tenido ya la posibilidad de zanjar diferentes cuestiones de responsabilidad médica. Fuera de algunos casos de negligencia o mala práctica profesional, a los cuales se aplican los principios normales de la responsabilidad médica, los tribunales han tenido ya la oportunidad de precisar el campo de aplicación del médico: el deber de proponer el diagnóstico; el deber de informar de los resultados de los análisis de tal manera que la pareja pueda tomar una decisión sobre su descendencia (esterilización, aborto en las condiciones legales por concepción injusta «wrongful conception»).

Cuestión 8

¿Están regidos los servicios por normas éticas específicas o códigos establecidos que regulan la práctica: a) por los organismos internacionales oficiales; b) por el gobierno; c) por la Iglesia o las comunidades religiosas; d) por las asociaciones profesionales; e) por las asociaciones para minusválidos; f) códigos o líneas directrices éticas que sin ser oficiales son reconocidos ampliamente en el mundo internacional?

28. Catorce de las 21 respuestas examinadas indican la inexistencia de normas éticas particulares en la regulación de los servicios, y en muchos de estos casos se recurre a los principios generales de la ética médica, a los códigos o a los principios tradicionales. En 7 Estados que refieren normas específicas eran aplicadas a escala nacional. Las líneas directrices vienen del gobierno (2 Estados), de la Iglesia (1 Estado), de las asociaciones profesionales (3 Estados) y de orientaciones ampliamente admitidas sobre el plano internacional (aunque no oficialmente) en un país. Estas últimas orientaciones juegan también aparentemente un gran papel en otros países (mencionadas explícitamente en otros 2 Estados).

Cuestión 9

A) El secreto y la información: aa) ¿hay reglas específicas legales o éticas sobre el secreto?; ab) ¿acceso a información por los pacientes?; bb) ¿hay reglas generales o éticas sobre el secreto y una información suficiente? B) aborto: aa) ¿está permitido el aborto sin razones durante un cierto período?; bb) el diagnóstico de una anomalía genética seria, ¿es una razón suficiente para el aborto según la ley?; cc) en este caso, ¿sólo puede ser practicado durante un período determinado?; dd) ¿existe otra razón legal de aborto (por ejemplo con fines terapéuticos, cuando se detecta una anomalía genética seria?

29. a) Las disposiciones jurídicas o éticas no cubren en ningún Estado la confidencialidad y la información que se debe dar al paciente. Sin embargo, las reglas generales aseguran la confidencialidad y la información a dar al paciente, salvo en el Reino Unido, donde existen límites en cuanto a la información que se debe dar.

b) En la mayoría de los Estados, el aborto por anomalías genéticas graves es autorizado, sea en razón de un motivo jurídico válido, sea en razón de algún otro motivo considerado como válido.

Cuestión 10

a) ¿Hay un debate público importante sobre este tema?; b) ¿está orientado el debate público sobre la cuestión del aborto por razones de anomalía genética seria?; c) ¿se hace eco el debate público de ciertos temores con respecto al tema de la manipulación genética?; d) ¿se ha hecho más favorable la actitud de la población ante el cribado y el diagnóstico, después del debate público?

30. En varios Estados, un debate público sobre la materia muestra las preocupaciones que causa el análisis genético, teniendo en cuenta, particularmente, las serias consecuencias de estas anomalías. En algunos países, después de un debate intenso, la opinión pública se ha hecho más favorable al análisis genético prenatal.

En los Estados donde este debate público no ha comenzado todavía, la población reconoce que no tiene conocimientos sobre este análisis genético.

Cuestión 11

Consejo genético.

31. Varias respuestas muestran que esta cuestión ha sido diversamente interpretada. Las versiones de los textos ingleses y franceses tampoco se corresponden exactamente. Las respuestas son clasificadas como SÍ o NO en función de la existencia o no de un consejo genético a cargo de un especialista en genética. Las respuestas de los Estados que contestaron pensando en cuestiones de tipo normativo o jurídico se clasifican como «desconocido».

Cuestión 12

Diagnóstico genético o consultas genéticas antes del embarazo.

32. Esta cuestión no está aún bien planteada, ya que ningún Estado (excepción de Chipre para la talasemia) exige un cribado genético antes del matrimonio o del embarazo. Sin embargo, la mayor parte de las respuestas son afirmativas. La mayor parte de los Estados han indicado que es posible un diagnóstico genético antes del embarazo para las mujeres o las parejas que pertenecen a un grupo de riesgo.

Cuestión 13

Tienen estadísticas: i) detalladas, ii) amplias, iii) no.

33. Las estadísticas comunicadas por los Estados son numerosas, incluso si las fuentes no han sido siempre precisadas.

34. El análisis de las respuestas muestra que los análisis genéticos prenatales son de libre disposición en casi todos los Estados miembros. El volumen de los trabajos varía según los Estados, como por ejemplo el límite de la edad materna en lo referente al síndrome de Down.

35. El cribado genético prenatal está mucho menos desarrollado y no se hace sistemáticamente y ello en razón de la falta de métodos apropiados.

36. Los dos servicios parecen bien aceptados y deseados por la población, cualquiera que sean las disposiciones jurídicas referentes al aborto o la religión del país, pero se reconocen ampliamente los problemas éticos ligados a estas dos actividades. Un punto de vista parece dominante entre los genetistas, resumido en cuatro puntos: 1. respeto de la autonomía de los padres; 2. obligación, en los casos presentados a los genetistas, de reducir o prevenir el sufrimiento causado por las enfermedades genéticas, a condición de respetar en el curso de este proceso la autonomía de los padres; 3. obligación de revelar los resultados de los tests en su totalidad, y 4. acceso voluntario más que obligatorio al cribado genético, excepto en caso de enfermedades curables del recién nacido; este enfoque está garantizado por principios éticos ampliamente conocidos en todas las culturas.

PARTE III

CUESTIONES ÉTICAS

El Grupo de Trabajo, después de haber terminado el análisis de las respuestas al cuestionario, ha procedido a un intercambio de los puntos de vista para determinar si las cuestiones tratadas en el cuestionario mencionado planteaban problemas éticos. Este intercambio ha mostrado que ciertamente existe un cierto número de problemas éticos. El grupo ha señalado los problemas éticos siguiendo el orden

del cuestionario y sin pretender en manera alguna establecer una lista exhaustiva.

Cuestión 1

— Se observa que la ecografía permite constatar las malformaciones demasiado tarde (al segundo, e incluso al tercer trimestre de la gestación). Si bien es verdad que algunas malformaciones particularmente evidentes (por ejemplo, la anencefalia) pueden ser diagnosticadas antes, y que genetistas muy experimentados utilizando equipos de mejor calidad (generalmente disponibles en los grandes hospitales o institutos) detectan las otras anomalías algunas semanas antes, el carácter tardío de los resultados de la ecografía coloca a menudo a las parejas en una situación muy difícil en lo que se refiere a la interrupción del embarazo.

— La información sobre la existencia del cribado prenatal para las mujeres o parejas es inexistente o insuficiente en varios países y así las posibilidades de las cuales se dispone no son aprovechadas por falta de conocimiento.

— El control de calidad de los laboratorios que utilizan las técnicas de cribado, especialmente los del sector privado, no es siempre adecuado, en detrimento de las parejas que se dirigen a ellos. El Grupo de Trabajo se pregunta si no sería oportuno reservar el cribado a las instituciones reconocidas (como en Bélgica y según la Recomendación del Comité Nacional de Ética, en Francia).

— El Grupo de Trabajo estima que el cribado debería estar ligado de una manera o de otra al consejo genético.

— Aunque se tenga la certeza de que el cribado no es obligatorio en ningún Estado, se plantea una cuestión de ética: ¿deberían depender de este cribado ciertos derechos sociales? por ejemplo, las mujeres embarazadas no obtienen, en ciertos Estados, algunas subvenciones sino cuando se someten a un cierto número de técnicas de cribado.

Cuestión 2

A propósito del aborto selectivo en el caso de fetos afectados de malformaciones graves, el Grupo de Trabajo señala los siguientes problemas éticos:

— Posibles riesgos de cambios en la actitud de la sociedad hacia los disminuidos.

(N. B.: El Grupo de Trabajo recomienda vivamente que se hagan investigaciones sociológicas serias para determinar si este riesgo existe en la realidad).

— Distinción entre lo que constituye una anomalía genética menor y un defecto genético grave y las consecuencias para los genetistas. En este contexto, trastornos que se manifiestan en un período ulterior de la vida (como la corea de Huntington) y no inmediatamente al nacimiento, deben ser estudiados desde un punto de vista ético en cuanto a su clasificación.

— Alteraciones inesperadas en el curso de un diagnóstico prenatal (riesgos en la familia, por ejemplo) y sus consecuencias.

— Carácter no ético de un diagnóstico prenatal que no fuera acompañado del consejo genético (counselling).

— Necesidad de desarrollar la enseñanza de la genética en la escuela, sin promocionar en manera alguna el eugenismo.

— Consejo antes de la concepción.

— Confidencialidad, considerando si se debe aplicar igualmente a los futuros padres, lo que daría al médico el medio de imponer su punto de vista a estos últimos (cf. Declaración de la Asociación Médica Mundial publicada en Madrid en 1987). Se puede renunciar al secreto profesional vis-a-vis de los padres si un diagnóstico revela un riesgo para la familia.

— Diferencias de la calidad de los servicios y de las posibilidades entre las distintas zonas geográficas y regiones.

Cuestión 3

— Consentimiento libre e informado de las mujeres (o de los dos cónyuges) que se someten al diagnóstico para permitirles valorar el riesgo de una anomalía posible del feto.

— Información sobre los riesgos presentados por ciertos tests.

Cuestión 4

— Desigualdades geográficas (desigualdad de acceso a los servicios).

— Dificultad de control de la calidad de los servicios.

Cuestión 5

— Desigualdad de acceso (no solamente a las técnicas, sino también a los consejos).

— Limitación de los recursos.

Cuestión 6

— Qué tipo de disposiciones deben cubrir estas cuestiones y por quién deben ser establecidas.

Cuestión 7

— Naturaleza de la intervención del Juez.

Cuestión 8

— Necesidad de reglas éticas (conformes particularmente al párrafo pertinente de la Parte II del presente documento).

Cuestión 9

— Confidencialidad de la cuestión en su conjunto.

— Cuestiones referentes al aborto en particular si no hay alteración genética seria.

— En los Estados donde no esté autorizado el aborto por anomalía genética, la oportunidad de un diagnóstico prenatal representa una cuestión ética grave.

Cuestión 10

— Interpretaciones erróneas y confusiones en las informaciones genéticas que publica la prensa, y en particular las consecuencias de esta desinformación en los medios políticos.

Cuestión 11

— El respeto de las reglas éticas exige consultas genéticas antes y después del diagnóstico.

Cuestión 12

— La posibilidad de disponer de un diagnóstico anterior a la concepción es el mejor medio de evitar el aborto por anomalía genética.

Cuestión 13

— Aunque las estadísticas no se inscriben en un contexto ético, la disposición de cifras fiables pueden facilitar el trabajo de los genetistas y de los órganos públicos y permitirles así establecer mejores normas éticas.

Montserrat Roca, Francesca Argimon,
Rosa Martínez y Francesc Abel

Institut Borja de Bioètica

La totalidad de esta bibliografía seleccionada puede consultarse en el Instituto Borja de Sant Cugat del Vallès. No se han incluido en la misma referencias a ingeniería genética en general y en sentido estricto. Tampoco se han incluido artículos de investigación y que pueden fácilmente encontrarse en las principales revistas médicas.

- ABEL, F., BONÉ, E. y HARVEY J. C. (eds.) - FIUC: *La vida humana. Origen y desarrollo. Reflexiones bioéticas de científicos y moralistas*. Madrid: Univ. Pontificia de Comillas; Barcelona: Inst. Borja de Bioética, 1989.
- ALLAN, L. D., et al.: *Prenatal Screening for Congenital Heart Disease*. Br. Med. J. 1986; 292:1717-9.
- Amniocentesis genética*. Investigación y Ciencia 1980; 47:40-3.
- Antenatal Detection of Genetic Disorders*. En *Guidelines for Perinatal Care*, 235-43. Washington: American Academy of Pediatrics. American College of Obstet Gynecol, 1988 (2.^a ed.).
- ASOCIACIÓN MÉDICA MUNDIAL: *Asesoramiento Genético y Manipulaciones Genéticas*. Madrid, 1987.
- BECK, M. N.: *Eugenic abortion: an ethical critique*. Can. Med. Assoc. J. 1990; 143:181-6.
- BELL, J.: *Prenatal diagnosis: current status and future trends*. En *Human Genetic Information: Science, Law and Ethics*, 18-36. Chichester: John Wiley & Sons, 1990.
- BIRNHOLZ, J. C.: *Determination of Fetal Sex*. N. Engl. J. Med. 1983; 309:942-4.
- BOTKIN, J. R.: *Prenatal Screening: Professional Standards and the Limits of Parental Choice*. Obstet. & Gynecol. 1990; 75:875-80.
- BOUË, A.: *Maladies héréditaires et diagnostic prénatal*. La Recherche 1980; 11:1158-66.
- BROCK, D. J. H., et al.: *Prospective Prenatal Diagnosis of Cystic Fibrosis*. Lancet 1985; 1:1175-8.
- BROVEDANI, E.: *Nuovi test genetici. Prospettive e implicazioni etico-sociali*. Aggiornamenti sociali 1990; 41:613-32.
- BROWN, J.: *Prenatal Screening in Jewish Law*. J. Med. Ethics 1990; 16:75-80.
- BUECHE, W. C.: *Moral Issues in Genetic Medicine*. Roma: Pontificia Univ. Lateranensis, 1986.
- BUECHE, W. C.: *Problemi morali, nella consulenza genetica*. Roma: Accademia Alfonsiana, 1983.
- BYK, Ch., ed.: *Ethique et Droit en Amérique du Nord face au développement des sciences biologiques et médicales*. Rapport de Mission, Documents Annexes. Paris: Ministère de la Justice, Direction des Affaires Civiles et du Sceau, 1986.
- CALLAHAN, D.: *The Meaning and Significance of Genetic Disease: Philosophical Perspectives*. En BEAUCHAMP, T. L., WALTERS, L. R., eds.: *Contemporary issues in Bioethics*, 580-84. Belmont, Ca.: Wadsworth Publishing Co. 1978.
- CALLAHAN, D.: *Ethics, Law, and Genetic Counseling*. Science 1972; 176:197-200.
- CAMPBELL, A. V.: *Ethical Issues in Prenatal Diagnosis*. Br. Med. J. 1984; 288:1633-4.
- Can First-Trimester Fetal Diagnosis Be Reliably Evaluated?* Lancet 1985; 1:735-6.
- CARRERA, J. M. et al.: *Diagnóstico prenatal*. Barcelona: Salvat Editores, 1987.
- CHERVENAK, F. A., et al.: *Advances in the Diagnosis of Fetal Defects*. N. Engl. J. Med. 1986; 315:305-7.
- CHIAVACCI, E.: *Problemi etici della diagnosi e terapia prenatali*. Rassegna di Teologia 1986; 27:431-5. (Véase traducción castellana en este n.º de LABOR HOSPITALARIA.)
- COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ETHIQUE POUR LES SCIENCES DE LA VIE ET DE LA SANTÉ: *Avis sur les problèmes posés par le diagnostic prenatal et perinatal*. France: Rapport Mai 1985.
- COMITÉ CONSULTIVO NACIONAL FRANCÉS DE ÉTICA PARA LAS CIENCIAS DE LA VIDA Y DE LA SALUD: *Documento. Consideraciones sobre los problemas planteados por el diagnóstico prenatal y perinatal*. Labor Hospitalaria 1988; 20:305-6.
- CONNOR, J. N.: *Diagnóstico prenatal del síndrome de Turner: ¿Qué decir a los padres?* Br. Med. J. (ed. esp.) 1987;2(4):27-8.
- CONSEIL DE L'EUROPE: *Le dépistage génétique anténatal, le diagnostic génétique anténatal et le conseil génétique y relatif aperçu general*. Strasbourg, 1988.
- CONSEIL DE L'EUROPE: *Projet de recommandation sur le dépistage génétique anténatal et le conseil génétique y relatif et projet de motifs*. Strasbourg, 1989.
- COZZOLI, M.: *Problemi etici della diagnosi prenatale*. Rivista di Scienze Religiose 1988; 2:69-79.
- CRAUFURD, D. I. O. y HARRIS, R.: *Ethics of predictive testing for Huntington's Chorea: The need for more information*. Br. Med. J. 1986; 293:249-51.
- CRAWFURD, M. d'A.: *Diagnóstico prenatal de trastornos genéticos comunes. Se va extendiendo rápidamente*. Br. Med. J. (ed. española) 1988;3(11):22-8.
- CUYÁS, M.: *Dignità della persona e statuto dell'embrione umano*. La Civiltà Cattolica 1989; 2:438-51 (Véase traducción castellana en este número de L.H.).
- DE WACHTER, M. A. M.: *Screening and counseling. Ethical and Policy Aspects*. En BANKOWSKI, Z., BRYANT, J. H. eds. *Health Policy, Ethics and Human Values*, 67-76. Geneva: CIOMS, 1988.
- DE WACHTER, M. A. M.: *Ethique de la recherche dans le domaine du diagnostic genetique*. Conférence publique. Centre Universitaire Médical, Geneve le 23 septembre 1989.
- DELCROIX, M. et al. *Ética y diagnóstico prenatal de las anomalías*. Communio 1984; 6:560-73.
- Detección sistemática para la prevención del síndrome del cromosoma X frágil*. Lancet 1987; 10:269-70.
- Le diagnostic prénatal*. «Cahiers de Bioéthique» 2. Québec: Les Presses de l'Univ. Laval, 1980.
- Diagnóstico prenatal: Clínicas Obstet. y Ginecol.* 1988; 2:221-408.
- Diagnóstico prenatal de la fibrosis quística*. Lancet (ed. esp.) 1985; 7:268-9.
- Diagnóstico prenatal: Procedimientos invasivos; Diagnóstico prenatal: Procedimientos no invasivos*. Fertilidad 1989; 6:187-203.
- Directive Counselling*. Lancet 1982; 2:368-9.
- DONNAI, P. et al. *Attitudes of Patients After «Genetic» Termination of Pregnancy*. Br. Med. J. 1981; 282:621-2.
- DONNAI, D. ANDREWS, T.: *Screening for Down's Syndrome*. Br. Med. J. 1988; 297:876.
- DOUCET, H.: *Le diagnostic prénatal: Interprétation culturelle et réflexions éthiques*. Laval théologique et philosophique 1984; 40: 31-48.
- ELIAS, S., ANNAS, G. J.: *Routine Prenatal Genetic Screening*. N. Engl. J. Med. 1987; 317:1407-9.
- EMBURY, S. H. et al. *Rapid Prenatal Diagnosis of Sick Cell Ane-*

- mia by a New Method of DNA Analysis*. N. Engl. J. Med. 1987; 316:656-61.
- EMERY, A. E. H., et al.: *Genetic Counselling — Or Wat Can Tell Parents?* Practitioner 1974; 213:641-90.
- EMERY, A. E. H., et al.: *Social Effects of Genetic Counselling*. Br. Med. J. 1973; 1:724-6.
- ERAKER, S. A., POLITSER, P.: *How Decisions are Reached: Physician and Patient*. Ann. Intern. Med. 1982; 97:262-8. (Véase traducción castellana en este número de L.H.)
- ESTIVILL, X., WILLIAMSON, R.: *Genética molecular de la fibrosis quística*. Investigación y Ciencia 1988; 144:6-13.
- Ethics and the new genetics*. Lancet 1989; 2:1054.
- FADEN, R. R. et al.: *Prenatal Screening and Pregnant Women's Attitudes toward the Abortion of Defective Fetuses*. American Journal of Public Health 1987; 77:288-90.
- FARRALL, M. et al.: *First-Trimester prenatal diagnosis of cystic fibrosis with linked DNA probes*. Lancet 1986; 1:1402-4.
- FERGUSON-SMITH, M. A. ed.: *Early Prenatal Diagnosis*. Br. Med. Bull. 1983; 39:301-408.
- FLETCHER, J. C. et al.: *Prenatal Diagnosis for Sex Choice*. Hastings Cent. Rep. 1980;10(1):15-20.
- FLETCHER, J.: *Moral Problems in Genetic Counseling*. Pastoral Psychology 1973;33(22):47-60.
- FLETCHER, J. C. y WERTZ, D. C.: *Aspectos éticos del diagnóstico prenatal: Criterios de los genetistas médicos estadounidenses*. Clínicas de Perinatología 1987:305-27.
- FRASER, F. C.: *Genetic Counseling: Using the Information wisely*. Hosp. Pract. 1988; June 15:245-66.
- FRASER, F. C.: *Genetic Counseling*. Am. J. Hum. Genet. 1974; 26:636-59.
- FRIEDMAN, T.: *Prenatal Diagnosis of Genetic Disease*. Sci. Am. 1971;255(5)35-42.
- FRIEDMAN, T.: *Prenatal Diagnosis of Genetic Disease*. En BEAUCHAMP, T. L. y WALTERS, L. R., eds. *Contemporary issues in Bioethics*, 572-9. Belmont, Ca.: Wadsworth Publishing Co., 1978.
- Genetic Counseling and Screening*. En ABRAMS, N. y ABUCKNER, M. D., eds. *Medical Ethics*. 443-70. Cambridge, Mass., 1983.
- Genetic Counselling and the prevention of Huntington's Chorea*. Lancet 1982;1:147.
- GILBERT, F., et al.: *Prenatal Diagnostic Options in Cystic Fibrosis*. Am. J. Obstet Gynecol 1988; 158:947-52.
- GILLON, R.: *Genetic Counselling, Confidentiality, and the Medical Interests of Relatives*. Journal of Medical Ethics 1988; 14:171-2.
- Great Britain Catholic Bishops' Joint Committee on Bioethical Issues: *«Antenatal Tests: What you should know» Answers to questions Which Face Every Pregnant Mother*. Medicina e Morale 1990; 40:149-58.
- GRIFFITHS, D. M.: *Dilemmas After Ultrasonic Diagnosis of Fetal Abnormality*. Lancet 1985; 1: 623-4.
- HARPER, P. S.: *Aislamiento del gen de la distrofia muscular de Duchenne*. Br. Med. J. (ed. española) 1987; 2(3):12-3.
- HARPER, P. S., et al.: *Decline in the predicted incidence of Huntington's Chorea associated with systematic genetic counselling and family support*. Lancet 1981; 2:411-3.
- HARPER, P. S.: *Practical Genetic Counselling*. Bristol: John Wright and Sons, 1981.
- HARPER, P. S.: *Predictive testing for Huntington's disease. Progress and Problems*. Br. Med. J. 1989; 298:404-5.
- HARRIS, R. y READ, A. P.: *New uncertainties in prenatal screening for neural tube defect*. Br. Med. J. 1981; 282:1416-8.
- HAYDEN, M. R. et al.: *First-trimester prenatal diagnosis for Huntington's disease with DNA probes*. Lancet 1987; 1:1284-5.
- HEADINGS, V. E.: *Models of the Relationship Between Genetic Counselor and Client*. The Journal of Medical Humanities and Bioethics 1987; 8:120-8.
- HENRIOT, R.: *Diagnostic prénatal. Étude prospective des techniques et de leurs applications*. L'Hopital a Paris 1986; 92:37-41.
- HICKS, E. K. y BERG, J. M. eds.: *The Genetics of Mental Retardation*. Dordrecht: Kluwer Academic Publishers, 1988.
- HILTON, B.: *Will the baby be normal?... And what is the cost of knowing?* Hastings Cent. Rep. 1972; 2(3):8-9.
- HOBBS, J. C.: *Determination of Fetal Sex in Early Pregnancy*. N. Engl. J. Med. 1983; 309:979-80.
- HSU, L. Y.: *The centralized prenatal genetics screening program of New York*. Am. J. Med. Genet. 1981; 8:321-39.
- Huntington's disease gene located*. Science 1983; 222:913-5.
- Huntington's gene: So near, yet so far*. Science 1990; 247:624-7.
- KALTER, H. y WARKANY, J.: *Congenital Malformations. Etiologic factors and Their Role in Prevention*. N. Engl. J. Med. 1983; 308:424-31, 491-7.
- King's Fund Forum Consensus Statement: Screening for Fetal and Genetic Abnormality*. Br. Med. J. 1987; 295:1551-3.
- KINGSTON, H. M.: *ABC of Clinical Genetics*. London: British Medical Association, 1989.
- KITZIS, A. y CHOMEL, J. C.: *La identificación del gen de la mucoviscidosis*. Mundo Científico 1990; 10:688-90.
- KOSHLAND, D. E., Jr. et al.: *Cystic Fibrosis. Cloning and Genetics (colección de artículos)*. Science 1989; 245:1029, 1059-80.
- La génétique de la vie débutante*. En Bioethique dans les années '90, 301-34. Gent: Omega Editions, 1987.
- LAPPÉ, M.: *The Genetic Counselor: Responsible to Whom?* Hastings Cent Rep 1971; 1(2):6-10.
- LAPPÉ, M.: *How much do we want to know about the unborn?* Hastings Cent Rep 1973;3(1):8-9.
- Legislación Materno-Infantil Comparada*. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, 1982.
- LEONARD, C. O., et al.: *Genetic Counselling: A Consumers' View*. N. Engl. J. Med. 1972; 287:433-9.
- LEVIN, R. J.: *Métodos actuales para la selección previa de sexo*. Boletín Médico IPPF 1982; 16(1):1-3.
- LLOYD, J. y LAURENCE, K. M.: *Sequelae and support After Termination of Pregnancy for Fetal Malformation*. Br. Med. J. 1985; 290:907-9.
- LÓPEZ AZPITARTE, E.: *Problemas éticos de la eugenesia*. Proyección 1989; 36:41-53.
- LORBER, J. y WARD, A. M.: *Spina bifida - A vanishing nightmare?* Archives of Disease in Childhood 1985; 60:1086-91.
- LOWE, CHU, et al.: *The Safety and Accuracy of Mid-trimester Amniocentesis*. Washington: DHEW.
- MACDONALD, D.: *Prenatal Diagnosis: Situating the Ethical Questions*. En REIDY, M. ed. *Ethical Issues in Reproductive Medicine*, 4-11. Dublin: Gill and MacMillan, 1982.
- MAHONEY, J.: *The ethics of sex selection*. En: BYRNE, P. (ed.): *Medicine, Medical Ethics and the value of life*. John Wiley & Sons, 1990, pp. 141-53. (Véase traducción castellana en este número de L.H.)
- Manejo perinatal de los defectos congénitos*. En VI Reunión Nacional de Medicina Perinatal, 145-99. Barcelona: Instituto Dexeus, 1984.
- MARMION, P.: *The California Alpha-Fetoprotein Screening Program: An Advocacy Program for Handicapped Children*. The Linacre Quarterly 1987; 54(1):77-87.
- MASTERSON, J. G.: *Genetic Counselling*. En REIDY, M., ed.: *Ethical Issues in Reproductive Medicine*, 12-20. Dublin: Gill And MacMillan, 1982.
- Médecine prédictive diagnostic prénatal*. En: *Actes du Colloque Génétique, procréation et Droit*, 405-41. Paris: Hubert Nyssen, 1985.
- MEISSEN, G. J. et al.: *Predictive Testing for Huntington's Disease With Use of a Linked DNA Marker*. N. Engl. J. Med. 1988; 318:535-42.
- MEREDITH, A. L. et al.: *Genética molecular en la práctica clínica: Evolución de un servicio de diagnóstico por el ADN*. British Medical Journal (ed. esp.) 1989; 4(2): 73-9.
- MERZ, B.: *Genetic Testing: Screen Whom for What?* American Medical News 1990, abril 27.
- MICHAEL, M. y BUCKLE, S.: *Screening for Genetic Disorders: Therapeutic Abortion and IVF*. Journal of Medical Ethics 1990; 16: 43-7.
- MOLINA, V.: *Diagnóstico prenatal y neonatología*.

- MONTELEONE, P. L. y MORACZEWSKI, A. S.: *Medical and Ethical Aspects of the Prenatal Diagnosis of Genetic Disease*. En HILGERS, T. W. et al., eds. *New Perspectives on Human Abortion*, 45-49. Frederick, M. A.: University Publications of America, 1981.
- MUNAR, C.: *Aspectos psicológicos del diagnóstico prenatal*.
- MUNNICH, A. et al.: *Le diagnostic prenatal des maladies héréditaires*. Recherche & Santé 1989; 40:4-8. (Véase traducción castellana en este número de L.H.).
- NIERMEIJER, M. F.: *Genetic Screening and Counselling-Implications of the DNA Technologies*. En BANKOWSKI, Z. y BRYANT, J. H., eds. *Health Policy, Ethics and Human Values*, 77-90. Geneva: CIOMS, 1988.
- NIGHTINGALE, E. O. y MEISTER, S. B., eds. *Prenatal Screening, Policies, and values: The example or neural Tube Defects*. Harvard: Harvard University, 1987.
- ORKIN, S. H.: *Genetic Diagnosis by DNA Analysis*. N. Engl. J. Med. 1987; 317:1023-5.
- ORKIN, S. H.: *Genetic Diagnosis of the Fetus*. Nature 1982; 296: 202-3.
- ORLANDI, C., et al., eds. *Recent Advances in Prenatal Diagnosis*. Chichester-New York: John Wiley & Sons, 1980.
- PEARN, J. H.: *Patients' Subjective Interpretation of Risks Offered in Genetic Counselling*. J. Med. Genet 1973;10(2)129-34. (Véase traducción castellana en este número de L.H.)
- PERICO, G.: *La diagnosi prenatale. Aspetti tecnici, etici e pastorali*. Aggiornamenti Sociali 1987; 38:667-82.
- POWLEDGE, T. M. y FLETCHER, J.: *Guidelines for the Ethical, Social and Legal Issues in Prenatal Diagnosis*. N. Engl. J. Med. 1979; 300:168-72. (Véase traducción castellana en este número de L.H.)
- Prenatal Diagnosis. Advances bring new challenges*. N. Engl. J. Med. 1989; 320:661-3.
- Prenatal Diagnosis in Cystic Fibrosis*. Lancet 1985; 1:1199.
- Prenatal Diagnosis of Cystic Fibrosis*. Lancet 1986; 1:510.
- Prenatal Diagnosis*. Proceedings of the Eleventh Study Group of the Royal Coll of Obstet. and Gynaecol. Chichester: John Wiley & Sons, 1984.
- PRESIDENT'S COMMISSION FOR THE STUDY OF ETHICAL PROBLEMS IN MEDICINE AND BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH: *Screening and Counselling for Genetic Conditions: Summing Up*. Washington: U. S. GPO, 1983.
- Problèmes éthiques et juridiques posés par le diagnostic ante-natal des malformations* (Congrès de la Soc. Française de Chirurgie Infantile, 1984). Chir. Pédiatr. 1985;26:57-75.
- PUESCHEL, S. M.: *Maternal Alpha-fetoprotein screening for Down's syndrome*. N. Engl. J. Med. 1987; 317:376-8.
- PUGH, E.: *Screening for Spina Bifida*. Ethics & Medicine 1985; 1:57.
- QUARRELL, O. W. J. et al.: *Exclusion testing for Huntington's disease in pregnancy with a closely linked DNA marker*. Lancet 1987; 1:1281-3.
- REAL PATRONATO DE PREVENCIÓN Y DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA. *Prevención de las Deficiencias de Etiología Genética*. Madrid: SIIS, 1987.
- REAL PATRONATO DE PREVENCIÓN Y DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA. *Seminario Nacional sobre Programas de Prevención de Deficiencias*. Madrid: SIIS, 1989.
- ROBERT, O.: *Dossier: El diagnóstico prenatal*. Mundo Científico 1985; 5:812-22.
- ROMEO CASABONA, C. M.: *El diagnóstico prenatal y sus implicaciones jurídico-penales*. La Ley 1987; 8(1751)1-10.
- ROWLEY, P. T.: *Genetic Discrimination: Rights and Responsibilities of Tester and Testee: Summary of a Workshop Sponsored by the Social Issues Committee, American Society of Human Genetics*. Am. J. Human. Genet. 1988; 43:105-6.
- Safety of Amniocentesis*. Lancet 1986; 2:225-6.
- SCHULMAN, J. D. y SIMPSON, J. L. eds.: *Genetic Diseases in Pregnancy*. New York: Academic Press, 1981.
- Screening for Down's Syndrome*. N. Engl. J. Med. 1988; 318:926-9
- SHAW, M. W.: *Invited editorial comment: Testing for the Huntington gene: A right to know, a right not to know, or a duty to know*. American Journal of Medical Genetics 1987; 26:243-6.
- STANDING, S. J. et al.: *Maternal Alpha-fetoprotein screening: Two year's experience in a low-risk district*. Br. Med. J. 1981; 283:705-7.
- SUTTON, A.: *Prenatal Diagnosis: Confronting the Ethical Issues*. London: Linacre Centre, 1990.
- SWINT, J. M. y KABACK, M. M.: *Intervention against genetic disease: Economic and Ethical considerations*. En AGICH, G. J. y BEGLEY, ChE., eds.: *The Price of Health*, 135-64. Dordrecht: D. Reidel Publishing Co., 1986.
- Tècniques automàtiques de diagnosi prenatal*. Ciència 1985; 5(45):8-12.
- TEJADA, I. et al.: *Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas: Análisis del estudio de cinco años*. Clínica e Investigación en Ginecol. y Obstet. 1987; 14:162-7.
- The Social Consequences of Genetic Testing*. The Hague: Scientific Council for Government Policy, 1990.
- THOMAS, S.: *Ethics of a predictive test for Huntington's Chorea*. Br. Med. J. 1982; 284:1383-5.
- UNIDAD DE CONSEJO GENÉTICO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL: *Fundamentos de Genética, transmisión de defectos congénitos, consejo genético y diagnóstico prenatal*. Barcelona: Hospital Sant Joan de Déu, 1990.
- UNITAT DE CONSELL GENÈTIC I DIAGNÒSTIC PRE-NATAL: *Fonaments de genètica, transmissió de defectes congènits, consell genètic i diagnòstic pre-natal*. Barcelona: Hospital Sant Joan de Déu, 1990.
- WALD, N. J., et al.: *Maternal Serum Screening for Down's Syndrome in Early Pregnancy*. Br. Med. J. 1988; 297:883-7.
- WATTIAUX, H.: *Désordres prénataux et problèmes de néonatalogie*. Esprit et Vie 1985; 95:641-55, 657-64.
- WEATHERALL, D. J.: *Prenatal Diagnosis of Thalassaemia*. Br. Med. J. 1984; 288:1321-2.
- WERTZ, D. C. y FLETCHER, J. C.: *Communicating Genetic Risks*. Science, Technology, & Human Values 1987; 12(3-4):60-6. (Véase traducción castellana en este número de L.H.).
- WERTZ, D. C. y FLETCHER, J. C.: *Ethics and Genetics: An International Survey*. Hastings Cent. Rep. 1989;19(4):20-4.
- WERTZ, D. C. y FLETCHER, J. C.: *Fatal Knowledge? Prenatal Diagnosis and Sex Selection*. Hastings Cent. Rep. 1989;19(3):21-7.
- WEST, R.: *Ethical aspects of genetic disease and genetic counselling*. J. Med. Ethics 1988; 14:194-7.
- WILFOND, B. S. y FOST, N.: *The Cystic Fibrosis Gene: Medical and Social Implications for heterozygote Detection*. Jama 1990; 263:2777-83.
- WORLD FEDERATION OF NEUROLOGY: *Ethical issues policy statement on Huntington's disease molecular genetics predictive test*. J. Neurol. Sci. 1989; 94:327-32.