

Ante el *diagnóstico prenatal adverso* ¿existe una respuesta diferente?

Elena Juaristi-Besalduch

Profa. Derecho Administrativo
Universidad Cardenal Herrera-CEU

1. El *diagnóstico prenatal*: ¿qué persigue realmente?

El presente capítulo pretende acercar al lector al acto médico del diagnóstico prenatal y proponerle una reflexión acerca de su finalidad y consecuencias. Los avances en las técnicas de diagnóstico y la generalización de su práctica a través del cribado prenatal vienen suscitando desde hace algunos años numerosas cuestiones éticas y jurídicas, como sus consecuencias eugénicas, sobre las cuales es necesario detenerse¹. Pondremos el foco en el diagnóstico prenatal de carácter adverso y en la posibilidad de ofrecer a

1. De Jong, A., Dondorp, W.J., De Die-Smulders, C.E.M., Frints, S.G.M., De Wert, G.M.W.R., Non invasive prenatal testing: ethical issues explored, *European Journal Human Genetics*, núm.18, 2010, 272-277.

la madre gestante una respuesta médica diferente a la de plantear el aborto del feto como única opción. Este capítulo no pretende, en absoluto, realizar un juicio sobre las familias. Únicamente busca provocar la reflexión sobre un sistema que arrolla mediante la imposición silenciosa de su criterio (bien por ideología, bien por miedo) y que, en consecuencia, desprotege a muchas madres y niños.

Cuando la madre gestante acude a las pruebas de cribado prenatal en las semanas 12 y 20 de gestación, en la mayoría de los casos, lo concibe como un momento más del proceso médico de control gestacional lleno de analíticas, pruebas y revisiones. No es consciente de las consecuencias que los resultados pueden conllevar. El diagnóstico prenatal comprende todas aquellas acciones médicas dirigidas a detectar *in utero* cualquier anomalía congénita en el feto², así como su posible prevención y tratamiento. El porcentaje de fetos que presentan alguna anomalía de este tipo

2. Las patologías que pueden ser diagnosticadas en la etapa prenatal son defectos congénitos e infecciones fetales. Dentro de los primeros, encontramos las alteraciones cromosómicas, enfermedades genéticas y malformaciones congénitas.

se halla entre el 3 y 6%³. Nos centraremos en el diagnóstico comunicado tras el cribado prenatal (*screening*) practicado, en el sistema sanitario español a todas las gestantes, entre la semana 11 y 13 de gestación. Este consiste en un conjunto de pruebas, a priori, no invasivas (análisis de sangre más datos ecográficos) que sirven para determinar el nivel de probabilidad de que el feto pueda padecer ciertas anomalías. Repito, hablamos únicamente de probabilidad.

En el caso de que los resultados sugieran un nivel alto de probabilidad de que el feto al nacer presente alguna anomalía congénita⁴, se ofrecerá a la madre la posibilidad de realizar otras pruebas, la mayoría de ellas invasivas (biopsia corial o amniocentesis, en la mayoría de los casos), con el fin de confirmar el diagnóstico. No debemos olvidar

3. Navarro Bernal, F. J., Barroso Casamitjana, A. y Peralta Domínguez, A.M., Diagnóstico prenatal en la gestación. Cuidados de la matrona, *Ciber revista enfermería de urgencias.com*, núm. 52, 2016, 1-10.

4. La Organización Mundial de la Salud entiende por anomalía o defecto congénito «cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde) externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no y única o múltiple». (Comités de Trabajo de la OMS, 1970, 1975, 1982).

los riesgos que conllevan las pruebas invasivas entre los que se encuentra la pérdida fetal en el 1% de las amniocentesis o el 10% de falsos positivos. Este último supuesto puede dar lugar al aborto de fetos sin ninguna anomalía pero que han sido diagnosticados equivocadamente. Esta situación produce en la madre un daño moral grave.

La realización del cribado prenatal siempre se fundamenta en su finalidad terapéutica la cual es positiva en sí misma. Este permite la detección de anomalías congénitas y el inicio, cuando existe, de un tratamiento adecuado que puede evitar el desarrollo de una enfermedad discapacitante (como el caso de la fenilcetonuria); o la realización de una intervención quirúrgica intrauterina (intervención de un feto con espina bífida o la corrección de la alteración del ritmo cardíaco mediante la implantación de un marcapasos). Sin embargo, esta finalidad terapéutica y de prevención, invocada de manera recurrente, en muchas ocasiones no es alcanzable ya que no existe tratamiento ni prevención para muchas de las anomalías detectadas⁵ y los médicos lo saben.

5. Vilarroig, J., La desaparición silenciosa: a propósito del cribado eugenésico de las personas con síndrome de Down, *Cuadernos de Bioética*, núm. 23, 2012, 11-121.

A día de hoy, el fin último que se busca con estas pruebas, en la mayoría de las ocasiones, se encuentra encaminado a proporcionar tranquilidad a la madre gestante mediante la obtención de resultados favorables o bien a terminar con la gestación del feto en caso contrario⁶. El propio documento a través del que se presta el consentimiento informado en las pruebas de cribado prenatal avalado por la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia afirma que «*el objetivo final es conocer la integridad cromosómica de mi hijo y, de no ser así, permitirme acogerme a la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo*».

Nos encontramos ante un proceso supuestamente médico que pretende normalizar la relación entre la práctica generalizada del cribado prenatal y la finalización de la gestación como respuesta a un diagnóstico de anormalidad⁷. Pero en realidad, y para no engañarnos con eufemismos, lo que se está instaurando en la sanidad es un sistema eugenésico que, afinando cada vez más las técnicas diagnósticas, lo que busca es la

6. Moreno Villares, J.M., *Niños diferentes. Diagnóstico prenatal y eugenesia infantil*, Madrid, Ediciones Palabra, 2014, 83.

7. De Jong, et al. *op. cit.*, 272.

delación de aquellos fetos con anomalías incurables para a continuación abortarlos. El Comité de Bioética de España denunciaba en su informe de 2015 que «*muchos ginecólogos se mueven en un contexto en el que parecen inseparables y equivalentes el uso del diagnóstico prenatal con fines terapéuticos o abortivos, con una tendencia creciente hacia esta última opción*»⁸. En el caso de que no exista tratamiento, resulta una práctica habitual presentar el aborto como principal opción⁹.

El abrumador ascenso del número de abortos voluntarios de fetos diagnosticados con síndrome de Down (85%), así como el descenso de nacimientos de niños con anomalías congénitas en las dos últimas décadas pone de manifiesto esta realidad de la eugenesia moderna. Todo ello pone en entredicho el concepto de persona y el de la dignidad de los discapacitados como sujetos de pleno derecho. Por un lado, el nasciturus no

8. Comité de Bioética de España, *Informe del Comité de Bioética de España sobre el Consejo Genético Prenatal*, 2015, 24. Disponible en: <http://assets.comitedebioetica.es/files/documentacion/consejo-genetico-prenatal.pdf>

9. Villela Cortés, F. – Linares Salgado, J.E., Diagnóstico genético prenatal y aborto. Dos cuestiones de eugenesia y discriminación, *Revista de Bioética y Derecho*, núm. 24, enero 2012, 33 (31-43).

es considerado bajo el estatuto jurídico y moral de persona y por otro, la discapacidad asociada a estas enfermedades se interpreta como un daño para el niño, los padres, su familia e incluso para la sociedad. Daño que, para algunos, debe ser evitado¹⁰ a toda costa y así lograr que el nacido con discapacidad no acabe llevando una vida desgraciada y sea una persona infeliz. Tal y como refleja Vilarroig, vivimos en una sociedad hedonista¹¹ en la que el sufrimiento carece de sentido y no tiene cabida, ha de ser eliminado a cualquier precio. En ocasiones, influidos por este ambiente que huye del dolor, tanto médicos y familias se alían para determinar a qué hijos les otorgan el derecho a nacer y a quiénes no en función de sus enfermedades.

Este comportamiento entra en contradicción con la protección, dignidad y autonomía de las personas con discapacidad proclamadas en la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad de Naciones Unidas (y en otros documentos jurídicos nacionales

10. Moya, G., Valoración ética del diagnóstico de enfermedades fundantes de discapacidad en la vida prenatal, *Acta bioethica*, núm. 20(1), 2014, 31-40.

11. Vilarroig, J. *op. cit.*

e internacionales) donde se prohíbe el aborto eugenésico basado en la discapacidad¹². En este sentido, también resulta contradictoria la existencia generalizada de recomendaciones de cribado; y especialmente contrarios resultan los dos supuestos que *Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo* prevé en su artículo 15. En ellos se amplía el plazo para poder abortar hasta las 22 semanas de gestación (frente al plazo límite general de las 14 semanas) cuando exista riesgo de graves anomalías en el feto; y se elimina todo plazo límite para poder abortar en el caso de que se detecten anomalías fetales incompatibles con la vida o una enfermedad extremadamente grave e incurable. Desde el punto de vista jurídico, este último inciso se caracteriza por su excesiva indeterminación lo cual puede dar cabida a una aplicación laxa de la norma.

En el fondo se está diciendo que la existencia de discapacidad justifica el aborto ya que está vida siempre tendrá un menor valor, una menor

12. Palacios, A., ¿Por qué el aborto eugenésico basado en discapacidad es contrario a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad?, *Revista Síndrome de Down*, núm.27, junio 2010, 50-58.

dignidad que aquella que no presenta discapacidad¹³. Se trata de un supuesto claramente discriminatorio por razón de discapacidad y basado en una premisa radicalmente falsa teniendo en cuenta que la dignidad de la persona no depende de sus cualidades y capacidades sino solo y exclusivamente de su condición de ser humano.

A raíz de la positiva película española *Campeones*, en la cual quedaban reflejadas las posibilidades reales de la integración social e igualdad de las personas con discapacidad, algunas voces críticas se alzaron para denunciar la existencia de comportamientos hipócritas con relación al trato dispensado a estas personas. En concreto, se referían a que las valiosas ayudas sociales y públicas que se destinan a estos discapacitados para facilitarles su integración, contrasta de modo contradictorio, con la discriminación efectuada hacia esas mismas personas cuando han sido previamente diagnosticadas durante su gestación y se impide que nazcan. Tratándose de la misma discapacidad y de la misma persona, una vez nacen con ella, sí que se considera motivo de protección para evitar la discriminación social, incluso legisándose con declaraciones internacionales que

13. Moreno Villares, J.M., *op. cit.*, 132

defienden sus derechos humanos; pero, sorprendentemente, si esa discapacidad resulta detectada antes de nacer, se justifica la eliminación de la persona sin considerarlo una discriminación. Tanto personas con discapacidad, sus familias e instituciones que los atienden ven en esa práctica un agravio discriminatorio, porque el colectivo de discapacitados llega a pensar que, si les hubieran diagnosticado a tiempo, sospechan que ahora no estarían viviendo.

2. Una respuesta diferente. *El derecho a recibir una información completa y el derecho a no saber*

La comunicación de los resultados del cribado prenatal cuando revelan la posibilidad de que el niño que va a nacer presente alguna alteración congénita es una cuestión compleja y de gran trascendencia. La madre gestante se encuentra en una situación de especial vulnerabilidad al recibir una noticia que no esperaba y que le sitúa ante un escenario incierto y desconocido.

Ante esta complicada situación a la que se enfrentan tanto los padres como los médicos, conviene hablar de la posibilidad de ofrecer una respuesta médica diferente. La información faci-

litada por el facultativo y el modo en el que esta sea trasladada serán determinantes para la decisión que finalmente se adopte¹⁴. Esta respuesta diferente ha de caracterizarse, entre otros, por dos aspectos. En primer lugar, ha de tratarse de una respuesta completa y objetiva; en segundo lugar, se ha de informar a la paciente de su derecho a no saber y respetarlo en el caso de que esa sea su elección.

La respuesta médica, entendida como el acto informativo en el que se explica el diagnóstico, ha de ser completa. La madre debe ser informada no solo de las patologías y limitaciones que tendrá su hijo sino de todas las alternativas posibles. Debe ser informada acerca de los cuidados que se le proporcionarán a ella, así como de la existencia de cuidados paliativos neonatales¹⁵, de la preparación del parto y de la existencia de protocolos de acompañamiento al respecto. Asimismo, también se informará de la existencia de soluciones

14. Juaristi Besalduch, E. y García-Sánchez, E., El modo de comunicar «malas noticias» prenatales y su influencia en la toma de decisiones de las madres gestantes, *Revista de derecho y genoma humano: genética, biotecnología y medicina avanzada*, núm. 53, 2020, 29.

15. Moreno Villares, J.M., *ibidem*. 121-122.

terapéuticas, tratamientos e intervenciones existentes (incluso antes del nacimiento) para paliar muchos de los problemas que presentará el niño al nacer, así como de la atención, servicios, ayudas sociales y entidades de apoyo existentes relacionadas con la discapacidad que presentará el menor.

Una información completa equivale a dar luz a todo el proceso que se abre en caso de continuar con el embarazo como un proceso real, acompañado y apoyado por los profesionales. Es necesario reducir la incertidumbre y ofrecer seguridad. Los padres en muchas ocasiones perciben y sienten que esta opción se les plantea como un «solos ante el peligro». Y el hecho de no facilitar información acerca de esta posibilidad, presentando la continuación del embarazo como un camino incierto, oscuro y lleno de obstáculos condiciona inevitablemente la decisión.

Para poder facilitar una información completa en caso de diagnósticos adversos resulta aconsejable el tratamiento holístico de la madre gestante por medio de un equipo multidisciplinar integrado por especialistas en ginecología, genética, psicología, así como especialistas en la patología detectada en el feto. Ello permitirá conocer en profundidad las posibles alternativas terapéuticas

o intervenciones sobre el niño que va a nacer, así como el asesoramiento sobre la atención que requerirá el hijo con una posible discapacidad.

Es importante no perder de vista al feto en gestación como sujeto, un paciente más (el más pequeño de los pacientes) y como tal, destinatario de un deber asistencial, por lo que informar de todas las alternativas cobra un sentido pleno. La medicina perinatal considera al feto como un paciente que se encuentra en una etapa de especial vulnerabilidad al que no solo se le puede diagnosticar sino también visualizar, sentir, tratar su salud¹⁶. Resulta del todo necesario poner en el centro de la atención prenatal el interés del nasciturus, desde su concepción hasta su parto, como bien jurídicamente protegido y necesitado de tutela, un bien distinto del bien de la madre.

Decíamos al principio que esta respuesta no solo ha de ser completa, sino también objetiva. En consecuencia, él médico debe abstenerse de comunicar el diagnóstico desde sus convicciones

16. Pallás Alonso, C.R., Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la salud para los niños prematuros con una edad gestacional menor de 32 semanas o peso inferior a 1500 gramos. Del alta hospitalaria a los 7 años, *Revista Pediatría Atención Primaria*, vol. 14, núm. 54, 2012.

o caer en la tentación de practicar una medicina defensiva en la que se guía la decisión del paciente con el fin de evitar incurrir en cualquier responsabilidad. Es necesaria una información completa y objetiva para la formación y prestación de un consentimiento informado plenamente consciente y válido. Una información médica sesgada y tendenciosa debería invalidarlo. Hay estudios que manifiestan las «presiones» médicas a las que se ven sometidas las familias con el fin de condicionar su decisión¹⁷.

En segundo lugar, como parte de este derecho a recibir una información completa, es necesario también resaltar el derecho a no saber, de la posibilidad de no ser informada sobre los resultados de la prueba o incluso de la opción de no someterse a ellas. Es necesario informar a la madre, como paciente, de su derecho a no ser informada (contenido en el artículo 4.1 de la Ley 41/2002¹⁸). El paciente, en su derecho a la auto-

17. Comité de Bioética de España, *Informe del Comité de Bioética de España sobre el Consejo Genético Prenatal*, 2015, 28.

18. Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica

nomía de la voluntad, tiene tanto el derecho a saber, como a no saber. Este derecho, correlato a su vez del derecho a ser informado se puede fundamentar en el derecho a la libertad, a la autodeterminación, a la integridad física y a la dignidad humana¹⁹.

Tradicionalmente los diagnósticos médicos se sometían a la aserción clásica «*busca solo si existen posibilidades de tratamiento*»²⁰. En consecuencia, si las anomalías que pueden ser detectadas a través de este cribado no pueden ser prevenidas ni poseen tratamiento convendría plantearse para qué someterse a las mismas, ¿cuál es exactamente la intencionalidad que hay detrás? Si el aborto no se encuentra entre las opciones de la madre, ¿hasta qué punto es necesario? Un estudio realizado por Kupperman confirma que cuanto más información se facilita sobre las pruebas diagnósticas invasivas, sus riesgos y consecuencias, mayor es el

19. Estos son los derechos fundamentales recogidos en la Constitución Española que según la sentencia 37/2011 del Tribunal Constitucional fundamentan el consentimiento informado.

20. Alexander, D., Van Dyck, P.C., A vision of the future of newborn screening, *Pediatrics*, núm 117, 2006, S350-3544.

número de pacientes que deciden finalmente no someterse a ellas²¹.

Nos encontramos ante un debate de gran calado, el cual se intensificará con la implantación generalizada de los test prenatales no invasivos en sangre materna (TPNI). Esta prueba va a facilitar resultados más amplios y de mayor precisión que el cribado combinado actual. Ello puede conllevar serias consecuencias en términos de selección de nacimientos que supera lo que es una simple herramienta diagnóstica.

Es necesario detenerse y reflexionar hacia dónde vamos como sociedad y qué queremos realmente como individuos. Para ello es imprescindible que el sistema sanitario y jurídico ofrezcan garantías y establezcan mecanismos que protejan a las personas y les permitan ejercer su voluntad de manera autónoma. Es necesario poder decidir con libertad.

21. Kupperman, M., et al., Effect of enhanced information, values clarification, and removal of financial barriers on use of prenatal genetic testing. A randomized clinical trial, *JAMA*, núm. 312, 2014, 1210-1217.