





## REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

# Ethical considerations in prenatal diagnosis and genetic counseling

## Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético

Noel Taboada Lugo<sup>1</sup>  

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Villa Clara, Cuba.

**Citar como:** Taboada Lugo N. Ethical considerations in prenatal diagnosis and genetic counseling: Ethical considerations in prenatal diagnosis and genetic counseling. *Seminars in Medical Writing and Education*. 2023;2:38. <https://doi.org/10.56294/mw202338>

**Enviado:** 01-09-2023

**Revisado:** 16-11-2023

**Aceptado:** 22-12-2023

**Publicado:** 23-12-2023

**Editor:** Prof. Dr. José Alejandro Rodríguez-Pérez 

**Editor Temático:** PhD. Carlos Singh Castillo

**Nota:** Artículo presentado en el IX Jornada Internacional de Ética y Bioética (ETHOS 2023).

### ABSTRACT

**Introduction:** prenatal diagnosis, as the world widest spread reproductive option, refers to fetus health research methods. Fetal life congenital malformation detection and allowing termination of pregnancy are among its main objectives. An ethical approach, based on respect for people and for confidentiality, avoiding hurt and respecting autonomy, is the key towards optimum genetic counseling.

**Objective:** to set out some ethical considerations in medical genetics health care practice starting from bioethics fundamental principles, which are linked to prenatal diagnosis and to the genetic counseling process.

**Results:** since dealing with issues related to these ethical aspects in medical genetics practice is a relatively new subject that has been influenced by the development of bioethics and the solution to ethical and social dilemmas in medical practice.

**Conclusions:** in the field of prenatal diagnosis some ethical, social and juridical conflicts could be presented, for that reason doctors should apply on their professional exercise the bioethical principles of autonomy, justice, beneficence and not maleficence, which constitute the main rules that regulate their conduct and give then the basis for the reasoning and orientation for their actions during the genetic counseling process.

**Keywords:** Medical Ethics; Bioethics; Prenatal Diagnosis; Genetic Counseling.

### RESUMEN

**Introducción:** el diagnóstico prenatal como opción reproductiva más difundida a nivel mundial se refiere a métodos para investigar la salud del feto. Entre sus objetivos está la detección de malformaciones congénitas en la vida fetal y permitir la interrupción del embarazo. Un enfoque ético, basado en el respeto por las personas y a la confidencialidad, evitando el daño y respetando la autonomía, son las claves de un asesoramiento genético óptimo.

**Objetivo:** exponer algunas consideraciones éticas en la práctica asistencial de la genética médica, a partir de los principios fundamentales de la bioética vinculados al diagnóstico prenatal y al proceso de asesoramiento genético.

**Resultados:** Los aspectos éticos en la práctica de la genética médica constituyen una temática relativamente joven que ha estado influida por el desarrollo de la bioética y la solución de los dilemas éticos y sociales en la práctica médica.

**Conclusiones:** en el campo del diagnóstico prenatal se pueden llegar a plantear conflictos éticos, sociales y jurídicos de compleja resolución, por lo que el médico debe aplicar en su ejercicio profesional los principios bioéticos de autonomía, justicia, beneficencia y no maleficencia, que constituyen las normas fundamentales que gobiernan su conducta, lo cual proporciona la base para el razonamiento y la orientación a sus acciones

en el proceso de asesoramiento genético.

**Palabras clave:** Ética Médica; Bioética; Diagnóstico Prenatal; Asesoramiento Genético.

## INTRODUCCIÓN

Entre los progresos más extraordinarios de la ciencia contemporánea, se encuentran todos aquellos del campo de genética médica. Esta ciencia ha avanzado en un tiempo relativamente breve. Las innovaciones tecnológicas que se están produciendo en el terreno del diagnóstico prenatal (DPN), pueden llegar a plantear conflictos éticos, sociales y jurídicos de compleja resolución.<sup>(1,2,3)</sup>

Precisamente, el DPN y el aborto selectivo se identifican entre los principales dilemas éticos en la práctica de la genética médica y la provisión de servicios de genética. Expertos convocados por la Organización Mundial de la Salud (OMS) establecieron una serie de normativas internacionales sobre estos temas, diseñadas para asistir a los que toman decisiones a niveles regionales y nacionales, en la protección a las familias con enfermedades genéticas o defectos congénitos; para reconocer los importantes avances de la genética médica en la Salud Pública y para desarrollar políticas que aseguren que estas aplicaciones sean accesibles a todos y aplicadas con el debido respeto a la ética y la justicia en todo el mundo.<sup>(4)</sup>

El concepto de asesoramiento genético fue definido en el año 1975 por la Sociedad Americana de Genética Humana como un proceso de comunicación, relacionado con los problemas humanos que se generen con la ocurrencia de una enfermedad hereditaria o defecto congénito en una familia o su riesgo de recurrencia.<sup>(4)</sup>

Su principal meta es transmitir a las familias afectadas la comprensión de los defectos congénitos y de los mecanismos genéticos involucrados para así habilitar a los futuros padres para tomar decisiones informadas respecto a su descendencia. Lleva implícita la intervención de una o más personas capacitadas para ayudar al paciente y su familia, entre otros aspectos, a comprender los hechos médicos, incluyendo el diagnóstico, la historia natural de la enfermedad y atención o tratamiento posible, elegir el curso de acción que las personas consideren apropiado de acuerdo a sus riesgos y metas familiares y actuar acorde con esa decisión.<sup>(5)</sup>

La OMS ha propuesto algunos lineamientos relacionados con el ejercicio del asesoramiento genético desde una perspectiva internacional, dentro de los que se incluyen los siguientes:

- Los servicios de genética médica deben estar disponibles de acuerdo a la necesidad médica, independientemente de las posibilidades económicas.
- Los servicios de genética, incluidos las pruebas genéticas y el asesoramiento genético, deben ser voluntarios.<sup>(5)</sup>

Este documento propuesto por la OMS no tuvo un consenso absoluto entre los profesionales que participaron debido a que existen algunos problemas éticos de la genética médica como la terminación electiva del embarazo después del DPN, opciones en reproducción asistida y la condición del embrión humano en la investigación genética que son temas muy debatidos. En la actualidad aún no se ha podido alcanzar un consenso.

Se realizó un trabajo de revisión con el objetivo de exponer algunas consideraciones éticas en la práctica asistencial de la genética médica, a partir de los principios fundamentales de la bioética vinculados al diagnóstico prenatal y al proceso de asesoramiento genético.

## DESARROLLO

EL DPN ha modificado radicalmente el manejo de los embarazos, ya no es necesario esperar hasta el nacimiento para tomar acciones relacionadas con la salud, ahora muchos defectos congénitos pueden ser detectados desde la vida intrauterina. Esto ha provocado nuevos dilemas para el campo de la bioética; entre ellos, la legalización o despenalización del aborto cuando el producto de la concepción presenta alguna malformación congénita de una severidad o gravedad, que pueda comprometer su vida.<sup>(5)</sup>

La Declaración de la OMS sobre Ética y Servicios de Genética, establece entre sus normativas que el DPN debe ser realizado solo por razones relevantes a la salud del feto y se debe ofrecer independientemente del punto de vista de la pareja sobre la terminación electiva de la gestación, sin embargo, estos postulados no brindan soluciones a todos los problemas en todas partes, por lo que el debate continúa.<sup>(6)</sup>

El DPN se ha realizado desde hace varias décadas por medio del ultrasonido. Este método se considera “no invasivo” y su aplicación no presenta complicaciones, por otro lado, sirve de apoyo para la realización de otras técnicas como la extracción de líquido amniótico (amniocentesis) o la obtención de un pequeño fragmento de la placenta (biopsia de vellosidades coriales) en las que se estudian directamente las células fetales.

Estos métodos se denominan “invasivos” y pueden producir complicaciones tales como la pérdida del embarazo entre el 0,5 % y 1 % de las pacientes, aproximadamente.

El DPN plantea una serie de cuestiones difíciles de resolver relacionadas con los puntos de vista éticos, morales y filosóficos, los cuales están sujetos a la variación individual. Se debe ofrecer a las parejas con un alto

riesgo de enfermedad genética o defectos congénitos, para brindarles la oportunidad de tomar la decisión que consideren sea la mejor para ellos y sus planes futuros.<sup>(4,7)</sup>

La bioética es una potente herramienta moral y legal, cuyos objetivos pretenden encontrar el nuevo marco moral y creativo que sustente cada nuevo avance en el conocimiento científico, hacia el bien del individuo y en aras de la conservación de la salud y de la vida, a la vez que toma y considera al ser humano en su estrecha relación con los factores ambientales, tales como naturaleza, cultura, religión, política y sociedad, entre otros, respetando la individualidad de cada ser y la pluralidad de escenarios posibles.<sup>(6)</sup>

En la gran mayoría de los casos el DPN proporcionará tranquilidad a los padres sobre la salud óptima del feto; sin embargo, en los casos restantes la demanda del DPN conlleva a la difícil decisión de proseguir con el embarazo de un feto con defectos congénitos graves o interrumpir el embarazo cuando se diagnostiquen malformaciones congénitas graves. Es la toma de decisión la que ha provocado que el DPN origine un debate ético en relación al derecho de decidir quién vive y quién no, mediante el aborto eugenésico.<sup>(6,7,8,9,10,11,12)</sup>

A pesar de los grandes avances científicos y tecnológicos, los casos en los que las terapias prenatal o postnatal efectivas pueden llevarse a cabo son aún muy limitados. Desafortunadamente y en la mayoría de los casos de una malformación congénita severa, las únicas alternativas para los padres son: prepararse para tener un hijo enfermo o la interrupción voluntaria del embarazo.

De acuerdo con la OMS, “antes de que una Institución proporcione DPN a la comunidad, debe haber adquirido, no solo a un grupo de especialistas capaces de resolver los diferentes aspectos de las técnicas y procedimientos utilizados, sino que, además, la institución tiene que tener la posibilidad y capacidad, tanto médica como legal, para resolver el problema en caso de que el diagnóstico y la decisión de los padres conlleve a la interrupción del embarazo”.<sup>(8,13)</sup>

Estas circunstancias colocan al DPN más allá de un conjunto de técnicas o procedimientos médicos y lo sitúa en el centro de una intensa discusión ética, social y legal, pues existen muchos países donde el aborto es ilegal. La OMS opina que las naciones que prohíben la terminación de embarazos con un feto afectado tienen la obligación de examinar las condiciones bajo las cuales se ofrece el DPN.

Ofrecer el DPN sin la posibilidad de un aborto seguro y accesible puede hacer que algunas mujeres recurran a un aborto ilegal e inseguro. La prohibición categórica es contraria a la premisa bajo la que el DPN es ofrecido proporcionando a la gente opciones reproductivas. Un profesional que realice DPN en un país donde el aborto es ilegal está obligado a no abandonar a la mujer con hallazgos anormales. En las naciones donde el aborto es ilegal, los médicos que realizan DPN deben ayudar y apoyar a la mujer en sus opciones después de recibir los resultados.<sup>(8)</sup>

Es necesario afirmar que no es éticamente aceptable la realización del DPN para decidir sobre la vida o la muerte del feto, pero el hecho de que no se admita el aborto como solución ante un posible resultado adverso, tampoco la hace inútil o desaconsejable, pues existen otras razones para su realización, como son: tranquilizar a la pareja ante el riesgo de alguna malformación, indicar el mejor modo y lugar para realizar el parto o preparar a la pareja para asumir la llegada de un hijo enfermo.

Cuando se ofrece asesoramiento genético a la pareja y se informa el hallazgo de un defecto congénito mayor en cualquiera de las pruebas de DPN el enfoque de este proceso deberá ser siempre no directivo y se deben respetar las creencias y el fondo cultural de las familias por lo que el asesor genético no debe tratar de dirigir, sugerir, ni siquiera insinuar las decisiones que se tomen de acuerdo con sus propias convicciones, después de un proceso de comprensión de los riesgos, de sus propias necesidades, valores y expectativas.<sup>(4,6,8)</sup>

El enfoque es la forma en que se proyecta el asesor genético, habitualmente se reconocen dos tipos de enfoques del asesoramiento genético: directivo y no directivo. El enfoque directivo surge debido a que los consejeros genéticos en la mayoría de los países son médicos. Los médicos acostumbran a dar directivas terapéuticas a sus pacientes y también los pacientes son dependientes de tales directivas. El peligro implícito de este enfoque es la posibilidad, aún inconsciente del médico de insinuar sus propias ideas, religiosas, políticas o eugenésicas y que esto influya en la toma de decisiones.<sup>(4)</sup>

En esencia el enfoque no directivo consiste en dar toda la información disponible y ayudar al paciente, permaneciendo imparcial y objetivo en la toma de decisiones. Resulta necesario presentar en forma no directiva las opciones que existan, para que los padres tomen la decisión que mejor se ajuste a su modo de pensar y a sus principios éticos. Diversos estudios han demostrado que la decisión de los padres es altamente influenciada por un asesoramiento directivo, por lo que este debe evitarse.<sup>(4,6,13,14,15,16)</sup>

En un estudio realizado por Gould y colaboradores en Estados Unidos, el 99 % de las mujeres que recibieron asesoramiento fueron informadas de que recibirían apoyo independientemente de la decisión que tomaran. El 3 % estimaron que los animaron a tener un aborto y menos del 1 % que les desalentaron a tenerlo. A la semana siguiente del procedimiento, el 95 % pensó que habían tomado la decisión correcta y que encontraron que el asesoramiento les había ayudado. Sólo un 4 % no lo consideró útil.<sup>(17)</sup>

El asesoramiento genético constituye el instrumento más efectivo para la prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos. En el diseño de aplicación del asesoramiento genético deben contemplarse los

principios éticos y bioéticos que se reflejan en los principios de la ética médica.<sup>(4,14)</sup>

Un enfoque ético, basado en el respeto por las personas, a la confidencialidad y la autonomía, en tanto se evita el daño, son las claves de un asesoramiento genético óptimo.<sup>(4,14)</sup>

## CONCLUSIONES

En el campo del diagnóstico prenatal se pueden llegar a plantear conflictos éticos, sociales y jurídicos de compleja resolución, por lo que el médico debe aplicar en su ejercicio profesional los principios bioéticos de autonomía, justicia, beneficencia y no maleficencia, que constituyen las normas fundamentales que gobiernan su conducta, lo cual proporciona la base para el razonamiento y la orientación a sus acciones en el proceso de asesoramiento genético.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nussbaum RL, Mc Innes RR, Hurler FW. Genetics aspects of development. In: Thompson & Thompson' Genetics in Medicine. Philadelphia: Saunders; 2001.pp. 355- 582.
2. Wertz D, Fletcher JC, Berg K. Summary statements on ethical issues in medicalgenetics. Hereditary diseases Program. Ginebra: OPS; 1995. pp. 20-25.
3. Mahowald MB. Conflicto materno fetal: situaciones y principios. Clin Obst Ginecol [Internet]. 2012 [citado 2 agosto 2023];35(4):14-25 Disponible en: <https://journals.lww.com/clinicalobgyn/Citation/1992/12000/Maternal>
4. Rojas BI. Aspectos éticos del asesoramiento genético y de la genética médica. En: Lantigua CA. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2da Edición, 2011; pp.368- 372.
5. OMS. Anomalías congénitas. [Internet].2015 [citado 2 agosto 2023]; Nota descriptiva No.370. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
6. Sánchez AP, Martínez P, Chaviano M. Senderos en la perspectiva latinoamericana y cubana de la bioética. En: Díaz FA et al. Selección de artículos de Filosofía, sociedad y salud. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011.p.279-2866.
7. Villela Cortes F, Linares Salgado JE. Diagnóstico genético prenatal y aborto. Dos cuestiones de eugenesia y discriminación. Rev Bioética y Derecho [Internet]. 2012 [citado 2 agosto 2023];24(1). Disponible en: <http://revistes.ub.edu/index.php/RBD/article/view/76027>.
8. Meethal SV, Hogan KJ, Mayanil CS, Iskandar BJ. Folate and epigenetic mechanisms inneural tube development and defects. Childs Nerv Syst 2013; 29(9):1427-338
9. Flores Rodríguez JL, Flores Albor YM. Precisiones teórico-metodológicas para la comprensión de la ética y la bioética médica. Rev Hum Med [Internet]. 2014 [citado 2 agosto 2023];14(2) Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1727-8120201400020000910](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-8120201400020000910).
10. Rojas BI. Prevención de las enfermedades genéticas y asesoramiento genético. En: Lantigua CA. Introducción a la genética médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas2011; pp.342-37212.
11. Oliva RJA. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones fetales. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas 2010; pp.3-1813.
12. Betancourt GJ. Limitación del esfuerzo terapéutico y principios bioéticos en la toma de decisiones. Rev Hum Med [Internet]. 2014;14(2) [citado 2 agosto 2023]; Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S172781202014000200011](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S172781202014000200011)
13. López Baños L, Fernández Pérez Z, García Baños LG, García Cartaya Z. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2013; 39(3) [citado 2 agosto 2023]; Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X201300030000718](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X201300030000718).
14. Lantigua CA, Martínez de Santelices CA. Programas de prevención de enfermedades genéticas. En: Lantigua CA. Introducción a la genética médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas 2011; p.373-40119.

15. Ribot RVC, García TC. Códigos éticos y deontológicos en Psiquiatría. Rev Hum Med[Internet]. 2016; 16(2) [citado 2 agosto 2023]; Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1727-81202016000200012&script=sci\\_arttext&tlng=pt20](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1727-81202016000200012&script=sci_arttext&tlng=pt20).

16. Malamud Herrera S. Diagnóstico genético preimplantatorio y eugenesia. Análisis ético-jurídico. Rev colombiana bioética [Internet]. 2015; 8(1) [citado 2 agosto 2023]; Disponible en: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=750268&indexSearch=ID>

17. Gould H, Foster D, Perrucci A, Barar R, Roberts C. Predictors of abortion counseling receipt and helpfulness in the United States. Women's Health Issues 2013; 64(6): 23-32

#### **FINANCIACIÓN**

Ninguna.

#### **CONFLICTO DE INTERESES**

No existen.

#### **CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA**

*Conceptualización:* Noel Taboada Lugo.

*Investigación:* Noel Taboada Lugo.

*Metodología:* Noel Taboada Lugo.

*Redacción - borrador original:* Noel Taboada Lugo.

*Redacción - revisión y edición:* Noel Taboada Lugo.