

eman ta zabal zazu



Universidad
del País Vasco

Euskal Herriko
Unibertsitatea



Medikuntza eta Odontologia Fakultatea
Facultad de Medicina y Odontología

Trabajo Fin de Grado
Grado en Medicina

Aspectos clínicos, legales y éticos del diagnóstico prenatal del síndrome de Down

Análisis desde la bioética clínica

Autor:

Idoia Domínguez Arroyo

Director/a:

M^º Isabel Marijuán Angulo

© 2015, Idoia Domínguez Arroyo

Leioa, 2 de abril de 2016

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. ASPECTOS CLÍNICOS DEL SÍNDROME DE DOWN.....	2
2.1 DESCRIPCIÓN, TIPOS Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.....	2
2.1.1 Descripción y tipos	2
2.1.2 Características fenotípicas	2
2.1.3 Malformaciones asociadas.....	3
2.1.4 Desarrollo psicomotor y retraso mental	4
2.2 PRONÓSTICO FÍSICO, PSÍQUICO Y SOCIAL	6
2.2.1 Esperanza de vida	6
2.2.2 Salud general	6
2.2.3 Calidad de vida	7
2.3 CRIBADO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL.....	7
2.3.1 Cribado	8
2.3.2 Técnicas de cribado prenatal para la detección de la Trisomía 21	9
2.3.3 Diagnóstico prenatal.....	11
2.3.4 Confirmación del diagnóstico de síndrome de Down mediante técnicas invasivas	11
2.4 CONSEJO GENÉTICO	12
3. ASPECTOS LEGALES.....	15
3.1 LEY 14/2007, DE 3 DE JULIO, DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA.....	15
3.1.1 Legislación sobre los programas de cribado genético.....	15
3.1.2 Legislación sobre análisis genéticos en el diagnóstico prenatal.....	17
3.1.3 Legislación sobre el consejo genético	18

3.2 LEY 11/2007, DE 26 DE NOVIEMBRE, REGULADORA DEL CONSEJO GENÉTICO, DE PROTECCIÓN DE LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS QUE SE SOMETAN A ANÁLISIS GENÉTICOS Y DE LOS BANCOS DE ADN HUMANO EN ANDALUCÍA	19
3.2.1 Legislación sobre los programas de cribado genético	19
3.2.2 Legislación sobre análisis genéticos en el diagnóstico prenatal.....	21
3.2.3 Legislación sobre el consejo genético	22
3.3 LEY ORGÁNICA 2/2010, DE 3 DE MARZO, DE SALUD SEXUAL Y REPRODUCTIVA Y DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO	23
3.3.1 Información previa al consentimiento de la interrupción del embarazo .	24
3.4 LEY 39/2006, DE 14 DE DICIEMBRE, DE PROMOCIÓN DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LAS PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA.....	26
4. ASPECTOS ÉTICOS	28
4.1. RELACIÓN CLÍNICA	28
4.2 VALORES ÉTICOS EN MEDICINA.....	30
4.3 PROBLEMAS ÉTICOS RELACIONADOS CON EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN	32
4.3.1 No maleficencia: buenas prácticas asistenciales	32
4.3.2 Justicia: equidad, normas y recursos	33
4.3.3 Autonomía y beneficencia.....	34
5. DELIBERACIÓN.....	34
5.1 EL TÉRMINO <i>CRIBADO</i>	34
5.1.1 Cursos de acción.....	35
5.2 LA CALIDAD DEL CONSEJO GENÉTICO	36
5.2.1 Cursos de acción.....	36

5.3 SÍNDROME DE DOWN Y ABORTO EUGENÉSICO.....	40
5.3.1 Cursos de acción.....	43
5.4 LA IMPLICACION DE LA SOCIEDAD CON LA DISCAPACIDAD.....	46
6. CONCLUSIONES	47
7. BIBLIOGRAFÍA	48

1. INTRODUCCIÓN

En los últimos cuarenta años se han producido grandes cambios en la Medicina. Cambios tanto científico-tecnológicos como en la relación médico paciente y en la forma de organización de la asistencia sanitaria. También se han promulgado leyes, recogiendo aspectos relacionadas con la salud, la enfermedad, la muerte, la sexualidad y la reproducción, que inciden directamente sobre el ejercicio de la Medicina. Esta complejidad ha requerido ampliar la formación médica incluyendo disciplinas como la bioética. Así, estudiando los temas médicos desde esta perspectiva y aplicando su metodología, es posible resolver muchos problemas que se plantean en la práctica diaria, prevenir otros y plantear propuestas prudentes que mejoren el ejercicio actual de la Medicina.

Este es el planteamiento de este trabajo Fin de Grado: aplicar el modelo de análisis bioético a un tema médico-legal actual y frecuente, que se plantea a partir de un importante logro científico (diagnóstico prenatal), de una técnica médica (interrupción de embarazo) y de la legislación actual de nuestro país (Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo). Este tema médico-legal adquiere un carácter concreto en el caso del Síndrome de Down.

A lo largo de este trabajo se recogerán los aspectos clínicos y legales relacionados con el síndrome de Down, el diagnóstico prenatal, el consejo genético y la IVE por causa médica, estudiando los métodos de cribado y diagnóstico prenatal existentes, así como las alternativas que se ofrecen a la gestante en caso de detectarse anomalías fetales.

Después, a la vista del material bibliográfico estudiado, la experiencia práctica contrastada con obstetras y los planteamientos recogidos de las fundaciones Síndrome de Down se señalarán y analizarán los aspectos problemáticos que surgen en esta área y se plantearán argumentadamente propuestas clínica, ética y legalmente prudentes y aceptables.

2. ASPECTOS CLÍNICOS DEL SÍNDROME DE DOWN

Antes de adentrarnos en otras cuestiones es necesario comprender adecuadamente las características clínicas del Síndrome de Down y las implicaciones que tienen en el pronóstico y en la calidad de vida de las personas que padecen este síndrome.

2.1 DESCRIPCIÓN, TIPOS Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

2.1.1 Descripción y tipos

El síndrome de Down es una condición genética que ocurre en el ser humano, determinada por una alteración del número de cromosomas y caracterizada por presentar un cromosoma 21 más que en el caso de un cariotipo normal; esto es, 47 en lugar de 46 (1).

Se puede presentar de tres formas:

1. Trisomía 21 libre (95% de los casos)
2. Translocación (4%)
3. Mosaicismo (1%)

El fenotipo de estos últimos es variable: desde la casi normalidad de rasgos, a formas indistinguibles de las trisomías, en función del porcentaje de células alteradas. Es importante destacar que este dato define únicamente el origen del síndrome, pero no así la cantidad o calidad de la presentación de éste en el niño nacido.

2.1.2 Características fenotípicas

En la exploración física del recién nacido es posible sospechar la presencia de la mutación genética por rasgos tales como hipotonía muscular, debilidad o ausencia de reflejos arcaicos o signos de presencia de cardiopatía congénita.

Además, el fenotipo cuenta con unas características concretas que ayudan a sospechar el diagnóstico en los casos en los que se desconoce de manera prenatal. Esos rasgos son los siguientes (1):

- Cabeza y cuello: disminución del perímetro cefálico con braquicefalia y occipital aplanado. Cuello corto.

- Cara: presentan epicanto, nariz pequeña con puente nasal plano, protrusión lingual característica, orejas pequeñas y conducto auditivo externo estrecho.
- Manos y pies: manos pequeñas y cuadradas, braquidactilia y clinodactilia. Surco palmar único y el signo de la sandalia, por separación entre el primer y segundo dedo del pie.
- Piel y faneras: piel redundante en la región cervical, especialmente en el periodo neonatal.
- Genitales: el tamaño del pene suele ser más pequeño, al igual que el volumen testicular. También es frecuente la presencia de criptorquidia.

2.1.3 Malformaciones asociadas

Además de esas características fenotípicas típicas, en el síndrome de Down pueden aparecer otras malformaciones congénitas de forma más prevalente que en la población general. La presencia o ausencia de estas complicaciones asociadas será determinante en la vida y pronóstico de las personas que las padezcan. Son las siguientes (1):

1. **Cardiología:** la presencia de cardiopatías congénitas en los recién nacidos con Síndrome de Down alcanza una prevalencia del 40-60%. Por ello, es de vital importancia hacer una evaluación y un diagnóstico de manera precoz a través de la exploración física y la ecografía Doppler color. Las cardiopatías más frecuentes son el canal aurículo-ventricular completo (53,4%) y la comunicación interventricular (24,7%).
2. **Digestivo:** las malformaciones del aparato digestivo están presentes en un 10-12% de los casos. Algunas se presentan de manera precoz, como la atresia esofágica, la atresia duodenal, el páncreas anular, la atresia yeyunoileal, la enfermedad de Hirschprung o el ano imperforado. Hay que prestar especial atención a la presencia de vómitos o ausencia de deposiciones en las primeras 24 horas de vida.
3. **Endocrinología:** es especialmente importante el cribado neonatal para el diagnóstico del hipotiroidismo congénito que se lleva a cabo de manera rutinaria a la población general, dado que en estos casos la prevalencia es significativamente mayor (1 de cada 3.000 recién nacidos vivos en la

población general, frente a 1 de cada 141 recién nacidos vivos con síndrome de Down). El diagnóstico evita que se afecte más la discapacidad intelectual de los afectados.

4. Otorrinolaringología: siempre hay que realizar el examen del conducto auditivo externo, ya que el diámetro del mismo puede favorecer su obstrucción, simulando respuestas ausentes o disminuidas en las pruebas acústicas.
5. Hematología: estos recién nacidos son proclives a desarrollar poliglobulia, que puede aumentar la hipertensión pulmonar y empeorar la patología cardíaca si la padece. Otra patología a tener en cuenta es el síndrome mieloproliferativo transitorio (posible causante de un hydrops fetalis) que puede requerir tratamiento quimioterápico, aunque suele resolverse espontáneamente en los primeros meses de vida. No obstante, empeora el pronóstico, ya que un 20-30% de los que lo padecen desarrollarán entre los 3 y los 5 años una leucemia megacarioblástica aguda.
6. Oftalmología: hay que asegurarse de la transparencia pupilar, ya que las cataratas congénitas se presentan con una incidencia del 3%.
7. Genitourinario: son susceptibles de presentar alteraciones como hipoplasia renal o de válvula de uretra posterior, obstrucción ureterovesical, fimosis e hipospadias con una frecuencia del 3,5-21%.

2.1.4 Desarrollo psicomotor y retraso mental

Es complejo definir la inteligencia. A lo largo de la historia han prevalecido tres distintos enfoques: el biológico, considerándola como capacidad de adaptación del organismo; el psicológico, que la define como la capacidad de resolver problemas, aprender y relacionarse; y las teorías operativas, que sin llegar a una definición concreta se basan en las pruebas de medición (2).

Atendiendo a estos criterios, se considera que la función cognitiva de las personas con Síndrome de Down varía mucho de unas a otras y que no se puede predecir al nacimiento, ya no existe relación entre el fenotipo concreto y el nivel de función cognitiva que puede llegar a desarrollar. El cociente intelectual de los afectados de

Síndrome de Down, establecido por rangos, los sitúan desde el rango bajo al retraso moderado o profundo (muy raro), tal como puede observarse en la **Figura 1**.

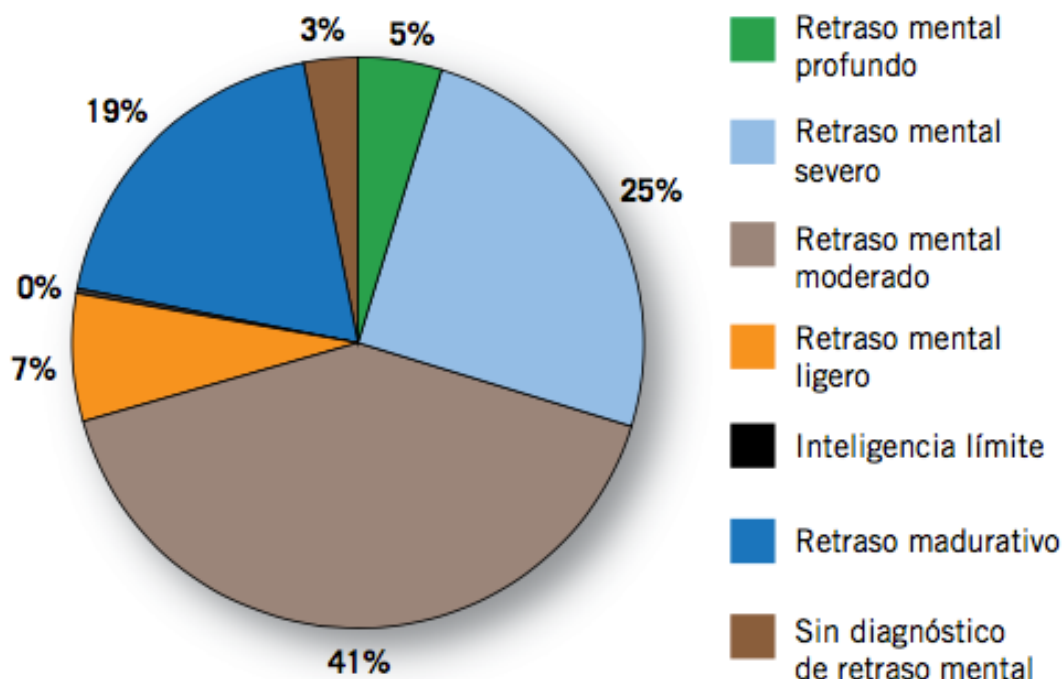


Figura 1. Distribución de las personas con síndrome de Down según el grado de retraso mental.

Una característica definitoria del Síndrome de Down es que siempre se acompaña de deficiencia mental en diferentes niveles. Sin embargo, este grado de deficiencia no guarda correlación con otros aspectos como la intensidad de los rasgos faciales o el grado de lesión cardíaca (2).

En general, las personas con síndrome de Down se desarrollan y progresan de modo muy parecido a las demás en la mayoría de las áreas del desarrollo, aunque a una velocidad más lenta. En realidad, su desarrollo avanza más deprisa en unas áreas (el desarrollo social es uno de sus puntos fuertes); mientras que, el progreso motor y el aprendizaje del lenguaje se retrasan. En lo que respecta a la comunicación, son más hábiles en la utilización de gestos que en el uso del habla, donde muestran mayor dificultad. Por lo tanto, entienden más de lo que pueden decir y cognitivamente

tienen mayor capacidad de procesamiento y de memoria para la información visual, que para la verbal.

Numerosos estudios de casos y controles han demostrado que los programas de intervención temprana mejoran el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje, la integración social y la adaptación entre padres e hijos. También que se puede mejorar mucho el progreso académico de estas personas. Para ello, se pone a disposición de las familias programas de estimulación temprana desde asociaciones o fundaciones específicas, de forma que sean atendidos por profesionales con experiencia.

2.2 PRONÓSTICO FÍSICO, PSÍQUICO Y SOCIAL

2.2.1 Esperanza de vida

Gracias a los avances sanitarios y a las condiciones de vida está aumentando considerablemente la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down. La literatura médica señala que su envejecimiento es temprano y comienza a los 45 años de vida, aumentando el riesgo de sufrir determinados problemas de salud y disfunciones funcionales y cognitivas. En el año 1900 su esperanza de vida era de 9-11 años; actualmente la media supera los 50 años, llegando a los 70 en algunos casos. Se estima que la esperanza de vida alcanzará los 60 años en las futuras generaciones (4).

2.2.2 Salud general

Desde la etapa neonatal hasta la etapa adulta su salud está condicionada por las patologías asociadas que presenten, así como por el grado de las mismas. Por otra parte, también es un importante condicionante el envejecimiento precoz que padecen. Hace décadas, el tratamiento era responsabilidad del área pediátrica, pero gracias a los programas de salud que se han ido desarrollando, se ha logrado superar la alta mortalidad perinatal e infantil, lo que ha trasladado una parte importante de los cuidados a los médicos de familia e internistas. El mayor riesgo, ya mencionado, corresponde a las patologías asociadas, que una vez detectadas y controladas, les otorgan en la práctica las mismas posibilidades de superarlas que a las personas sin

este síndrome. Por último, se evidencia que los avances en la cirugía cardíaca han disminuido drásticamente la principal causa de mortalidad que padecían (5).

2.2.3 Calidad de vida

Estimada la esperanza de vida en torno a los 50-60 años, los estudios sobre las condiciones de vida de estas personas en la edad adulta recogen los tres aspectos fundamentales de bienestar valorados por la OMS (4,5):

- *Aspecto físico:* se benefician en igualdad de condiciones de los programas de atención al adulto implantados en las diferentes Comunidades Autónomas, porque no hay diferencias ni en el diagnóstico ni en el tratamiento de sus patologías. No obstante, hay que prestar especial atención a las patologías más prevalentes en estas personas y tener en cuenta también que presentan síndromes geriátricos habituales de la población general con 20 años de antelación.
- *Aspecto psíquico:* al tener asociada una discapacidad intelectual de diferente grado y problemas de comunicación, la patología física oculta y la ausencia de herramientas apropiadas para el diagnóstico diferencial dificultan con frecuencia el diagnóstico y, con ello, el tratamiento adecuado. Esto es importante porque pueden padecer, con una incidencia algo superior a la media, psicosis, trastorno bipolar, cambios de conducta y demencia.
- *Aspecto social:* en nuestra sociedad se puede observar una integración paulatina en todas las esferas, incluidas la laboral y la vida independiente, lo cual va permitiendo que trabajen, que se relacionen con los demás, que vivan, etc. de forma independiente.

2.3 CRIBADO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL

Tal como se señala en la introducción, para poder hacer este análisis desde la bioética no solo es necesario conocer los aspectos clínicos del Síndrome de Down; es esencial conocer también qué es y en que consiste tanto el cribado como el diagnóstico prenatal de este síndrome, revisando las principales técnicas de cribado de anomalías genéticas que se llevan a cabo, así como el momento de la gestación en el que se practican.

2.3.1 Cribado

La OMS define el cribado o screening como “la aplicación sistemática de una prueba para identificar a individuos con un riesgo suficientemente alto de sufrir un determinado problema de salud como para beneficiarse de una investigación más profunda o una acción preventiva directa, entre una población que no ha buscado atención médica por síntomas relacionados con esa enfermedad”. El cribado poblacional es, por lo tanto, una herramienta cuya utilidad consiste en proporcionar un diagnóstico precoz, previo a la aparición de los síntomas, y gracias al cual se consiga disminuir el impacto de determinadas enfermedades o problemas de salud. A partir de ello, la Sociedad Española de Epidemiología expone lo siguiente (6):

A) Requisitos de la patología para que se establezca un programa de cribado en la población:

- Frecuente y grave, de forma que sea percibida como un problema de carácter social por parte de la población.
- Claramente diferenciable de la normalidad, de curso clínico conocido y su estadio presintomático debe estar claramente definido.
- Tratable y controlable como fenómeno de masas.
- El tratamiento en el estadio presintomático debe reducir la mortalidad o las complicaciones graves (si éste es el efecto) de manera más marcada que el tratamiento tras la aparición de los síntomas. Si dicho tratamiento no reduce la mortalidad o la incidencia de enfermedad grave, al menos debe mejorar la calidad de vida del enfermo.

B) Requisitos de la población susceptible de incorporarse en un programa de cribado:

- Con riesgo elevado para la enfermedad, es decir, una prevalencia alta de la misma.
- Con buenas relaciones comunitarias y actitud cooperativa.
- Se debe contar con datos demográficos sobre dicha población, con el fin de que se puedan planificar correctamente los recursos necesarios para ejecutar el programa de cribado.

C) Requisitos de la prueba diagnóstica a utilizar en el cribado que difiera de las empleadas rutinariamente en el diagnóstico asistencial:

- Debe ser aceptable por la población, a riesgo de dificultar la participación de la misma.
- Reproducible y válida: el valor predictivo positivo debe ser elevado. Para ello se requieren dos condiciones esenciales: alta sensibilidad (elevada frecuencia de verdaderos positivos) y alta prevalencia de la enfermedad a diagnosticar.

D) Requisitos en relación con los recursos a utilizar en un programa de cribado

- Se debe contar con todas las facilidades de diagnóstico y tratamiento de los sujetos positivos en la prueba.
- Se debe poner en marcha el programa una vez que se hayan examinado las restantes prioridades sanitarias cuya realización entrañaría un coste idéntico al del programa.

2.3.2 Técnicas de cribado prenatal para la detección de la Trisomía 21

La trisomía 21 o síndrome de Down es la aneuploidía (alteración del número de cromosomas) más frecuente en recién nacidos vivos y sus consecuencias para la persona afectada de ella han sido ampliamente descritas en epígrafes anteriores. Su incidencia guarda una relación epidemiológicamente demostrada con la edad materna y este dato se ha empleado, durante mucho tiempo, como criterio único para seleccionar a las gestantes a las que realizar el diagnóstico prenatal de Trisomía 21 mediante técnicas invasivas. En la actualidad, se calcula el riesgo de alteraciones cromosómicas fetales como el síndrome de Down mediante programas de cribado, que tienen en cuenta (7):

- Edad de la madre
- Características fenotípicas ecográficas del feto
- Marcadores bioquímicos de cromosomopatía en sangre materna

2.3.2.1 Marcadores ecográficos

La translucencia nuchal es actualmente el mejor marcador ecográfico del Síndrome de Down. Para la medición debe realizarse un corte sagital y medio embrionario, y preferentemente el embrión debe hallarse en posición horizontal en referencia a la

pantalla del ecógrafo. Un incremento de grosor por encima de los 3 mm está relacionado con la presencia de aneuploidías, fundamentalmente de Trisomía 21. Tiene que medirse entre las semanas 11 y 14, en la ecografía del primer trimestre (7).

2.3.2.2 Marcadores bioquímicos

El aumento o disminución (dependiendo del marcador) de determinadas proteínas detectables en la sangre materna se correlaciona con la presencia de Trisomía 21. En el primer trimestre los marcadores $\text{f}\beta\text{-HCG}$ están elevados en la Trisomía 21 y los PAPP-A aparecerán disminuidos. En el segundo trimestre la AFP y el estriol no conjugado estarán disminuidos y los marcadores de la proteína $\text{f}\beta\text{-HCG}$ y de la inhibina A elevados encontrarán elevadas (7).

La estimación de las posibilidades de que una gestante sea portadora de un feto con trisomía del 21, consiste en ponderar el riesgo *a priori* (definido por ciertas características de la gestante) y los datos obtenidos de los marcadores empleados, de forma que se obtenga un *riesgo final*. Las características de la gestante que afectan al riesgo a priori son su edad, edad gestacional, gestación previa afectada y edad de la donante de ovocitos en las técnicas de reproducción asistida. También se han de incluir en la ponderación del riesgo final los factores de corrección necesarios, tales como peso materno, grupo racial o étnico, consumo de tabaco, presencia de diabetes, gestación gemelar, etc. porque afectan a los niveles de los marcadores (7).

Como puede deducirse, existen diferentes estrategias de cribado en función del momento de la gestación en el que se realice y de los marcadores empleados. En la actualidad se considera más adecuado el *cribado combinado del primer trimestre*, que se aplica entre las semanas 8 y 13 y se ofrece a todas las gestantes, independientemente de su edad. Este cribado combina el marcador ecográfico y los dos marcadores bioquímicos del primer trimestre, que una vez introducidos en un software informático, obtienen un índice de riesgo. El punto de corte ofrece ciertas discrepancias, variando entre 1/250 – 1/300, habiéndose establecido en 1/270 en el sistema nacional de salud. Su tasa de detección es mayor del 75% y su tasa de falsos positivos próxima al 3%. Una vez calculado, si el índice de riesgo es muy elevado (mayor que 1/270), se ofrece a la gestante la posibilidad de llevar a cabo una técnica invasiva para confirmar el diagnóstico (7).

2.3.3 Diagnóstico prenatal

El término diagnóstico prenatal engloba todas las acciones encaminadas a descubrir un *defecto congénito* durante el embarazo. Su finalidad es diagnosticar con la mayor precocidad posible un defecto congénito o establecer la ausencia del mismo. Se entiende por defecto congénito “*toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer, externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple*” (7).

Actualmente se considera imposible universalizar el empleo de todas las técnicas de diagnóstico prenatal por razones económicas. Otro factor importante para no universalizarlas es que algunas de ellas conllevan riesgos de pérdida fetal. Estos factores han llevado, entre otras cosas, a recomendar las pruebas y a establecer programas de cribado según clasificaciones como la de gestaciones de *alto* o *bajo riesgo*.

2.3.4 Confirmación del diagnóstico de síndrome de Down mediante técnicas invasivas

Las técnicas invasivas permiten completar el diagnóstico. No están exentas de riesgos y pueden interferir en el desarrollo normal de la gestación. Las más empleadas son la biopsia corial, la amniocentesis y la cordocentesis.

Hay que señalar también que un índice de riesgo menor del establecido como punto de corte, no es una contraindicación absoluta para la realización de técnicas invasivas. En todo caso dependerá de la solicitud de la gestante y de los recursos; además, habrá que informar siempre de que los riesgos de la técnica pueden superar a los beneficios esperables (7).

2.3.4.1 Biopsia corial

Consiste en la extracción de una muestra de trofoblasto por vía transcervical o transabdominal. Se considera la técnica de elección para el estudio del cariotipo fetal entre las semanas 10 y 15 de gestación. Su resultado es válido en el 99% de los casos y tiene un elevadísimo grado de precisión, sobre todo para el diagnóstico del síndrome de Down. Su principal riesgo es la pérdida de la gestación: no existen

estudios definitivos que comparen pérdidas en grupo sometido a esta técnica con grupo control, pero sí se conoce que no hay diferencias significativas respecto a las pérdidas provocadas por la amniocentesis clásica, siendo para ambos casos de 1/100-150 procedimientos (7).

2.3.4.2 Amniocentesis

La amniocentesis precoz o del primer trimestre (AP I) se realiza entre las semanas 11 y 14+6 y la amniocentesis clásica o del segundo trimestre (AC II) a partir de la semana 15. La precisión diagnóstica de la AC II es >99% y la de la AP I oscila entre el 98-100%, por los que su fiabilidad diagnóstica es equiparable. Sin embargo, la tasa de pérdidas fetales asociadas a la amniocentesis precoz triplica la de la amniocentesis clásica y de la biopsia corial y, además, esta técnica más precoz aumenta significativamente el riesgo de anomalías musculoesqueléticas (luxación de cadera, rodilla y artrogruposis congénita). Por ello, las ventajas de la AP I en cuanto a precocidad diagnóstica no prevalecen sobre sus limitaciones, lo cual impide considerarla una alternativa válida a la biopsia corial o a la amniocentesis clásica (7).

2.3.4.3 Cordocentesis

Es la técnica invasiva más difícil, muy dependiente de la inserción placentaria y la más empleada para la obtención de sangre fetal. Debe realizarse a partir de la semana 18. La posibilidad de acceder al territorio vascular fetal abre la posibilidad de diagnosticar numerosas entidades y aporta información indispensable en trastornos hematológicos fetales como la anemia o la trombopenia. En el caso del estudio del cariotipo para diagnosticar Trisomía 21, se emplea cuando la sospecha de cromosomopatía se ha establecido tardíamente, puesto que proporciona resultados completos en poco tiempo. También se lleva a cabo para resolver dudas generadas tras los otros procedimientos invasivos, dado que la seguridad diagnóstica que proporciona es mayor que en ninguna otra de las técnicas más arriba mencionadas (7).

2.4 CONSEJO GENÉTICO

Por último, en este marco teórico, es necesario incluir el procedimiento o práctica clínico-asistencial denominado *consejo genético* que se pone en marcha en múltiples

situaciones, entre las que destacaremos la que atañe a este trabajo fin de grado: el diagnóstico prenatal de la Trisomía 21.

El Consejo Genético se define en la legislación actual como “el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos”. No tiene como objetivo inmediato la toma de decisiones, sino el brindar información de forma objetiva y adecuada, adaptada al oyente en cada circunstancia, de forma que la persona que tome la decisión lo haga de forma autónoma, con pleno conocimiento de causa (8).

El consejo genético comienza antes del diagnóstico de una anomalía genética, ya que previamente ha habido que brindar información sobre (8):

- Cribado, diagnóstico prenatal y su finalidad
- Periodos de tiempo hasta la obtención de resultados
- Riesgos en caso de haberlos
- Validez y fiabilidad de las pruebas
- Naturaleza voluntaria de su realización

El consejo continúa una vez detectada una anomalía y debe darlo un profesional sanitario correctamente cualificado. La información que transmita tiene que incluir, como mínimo, el tipo alteración y su tipo de herencia, los riesgos y consecuencias de la misma, los posibles tratamientos y efectividad de los mismos según los datos clínicos existentes y los recursos psicosociales públicos y privados disponibles. El Consejo Genético es una consulta asistencial que se asienta en el respeto a la libre decisión de los pacientes, ofreciendo apoyo moral, psicológico y emocional y también orientación para que puedan interpretar la información recibida, valorar los posibles cursos de acción con arreglo a su escala de valores personal y tomar las consecuentes decisiones. La finalidad es favorecer la toma de decisiones responsable y libre, donde el apoyo psicológico es imprescindible, especialmente para ayudar a hacer el duelo de la normalidad que se esperaba y que no se ha obtenido en la gestación, al haberse evidenciado una anomalía cromosómica.

En el caso de la Trisomía 21, como en otras, el consejo genético es informativo y tiene que estar basado en los datos médicos relativos al Síndrome de Down, al diagnóstico fetal concreto y su grado de fiabilidad, a las opciones de acuerdo con la legislación, al posible tratamiento de patología fetal acompañante, a la asistencia postnatal y a la posibilidad de interrupción voluntaria del embarazo.

En este campo del consejo genético, una cuestión delicada es cómo informar a las pacientes evitando planteamientos eugenésicos o de estigmatización de las personas con anomalías congénitas o discapacidades. Esto es evidente en casos con diagnóstico prenatal de síndrome de Down, en los que casi siempre aparecerá el dilema de la continuidad del embarazo frente a la interrupción, aumentando la complejidad del proceso de Consejo Genético.

Por todo ello, son cuestiones irrenunciables la capacitación y sólida formación del profesional que realice el consejo genético, para que ofrezca información fidedigna sobre la salud, el pronóstico físico, psíquico y social, las necesidades, los recursos y asociaciones disponibles y todo aquello que se necesite saber para poder decidir con conocimiento de causa (8). La ignorancia de la naturaleza del Síndrome de Down y un consejo genético poco riguroso, pueden ser causas de decisiones imprudentes.

En España hay pocos profesionales formados en Consejo Genético, por lo que a menudo es el médico responsable quien asume la tarea de informar, antes y después del diagnóstico prenatal. Hasta la implantación de la futura especialidad en Genética Clínica, la Sociedad Española de Genética Humana ha provisto un sistema de acreditación para cuya obtención se tiene en cuenta la actividad profesional, también relacionada con el consejo, de las personas solicitantes. En la actualidad no hay regulaciones o pautas específicas ni un protocolo estándar sobre el diagnóstico prenatal de alteraciones genéticas. El 90% de los centros dan información general sobre las técnicas disponibles y obligan a la solicitud de un consentimiento informado escrito previo a la realización de las pruebas (requisitos legales), pero no hay un procedimiento común (8).

La Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) señala en su Documento de Consentimiento Informado para Cribado Prenatal que *“el objetivo final (de la prueba diagnóstica) es conocer la integridad cromosómica de mi hijo y, de no ser*

así, permitirme acogerme a la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo”, lo que puede resultar una información muy limitada que no favorece una decisión competente. En el caso de la trisomía 21, que carece de tratamiento, el diagnóstico prenatal puede dar lugar a decisiones que vayan desde la IVE, a la preparación de intervenciones tempranas de malformaciones que pueden asociarse al síndrome, pasando por gestionar una futura adopción o poner en marcha acciones para lograr ayudas institucionales, aprender sobre los cuidados que requerirá, contactar con asociaciones, etc. Pero es cierto que el número de IVE realizadas tras la detección de la trisomía 21 en el diagnóstico prenatal ha alcanzado el 85% en la actualidad, por lo que se puede concluir esta es la opción más habitual en España (9).

3. ASPECTOS LEGALES

Se repasa en este apartado toda la legislación aplicable a las cuestiones tratadas en este trabajo fin de grado: cribado genético, diagnóstico prenatal, consejo genético y aborto eugenésico.

3.1 LEY 14/2007, DE 3 DE JULIO, DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

En esta Ley se definen los términos y el marco legal del cribado genético poblacional, del análisis genético que se lleva a cabo en las pruebas invasivas para el diagnóstico prenatal y del consejo genético que debe aplicarse antes y/o después de estas pruebas.

3.1.1 Legislación sobre los programas de cribado genético

Las definiciones están recogidas en el artículo 3 del título I sobre disposiciones generales, en las que se define como cribado genético al *programa de salud pública, dirigido a la identificación en individuos de determinantes genéticos, para los cuales una intervención médica precoz pudiera conducir a la eliminación o reducción de la mortalidad, morbilidad o discapacidades asociadas a tales determinantes* (10).

Más adelante el título V, capítulo II artículo 54 se establece los siguientes requisitos para los cribados genéticos:

1. Los cribados genéticos estarán dirigidos a detectar una enfermedad o riesgo grave para la salud en el individuo participante o en su descendencia, con la finalidad de tratar precozmente la enfermedad u ofrecer el acceso a medidas preventivas.
2. Las autoridades sanitarias determinarán, basándose en criterios objetivos, la *pertinencia* del cribado genético en atención a las enfermedades a prevenir o tratar. Velarán, asimismo, porque se garantice *el acceso universal y equitativo* de la población para la cual está indicado el cribado, por la organización y planificación del programa, así como por la *calidad de las pruebas* de cribado, de las pruebas diagnósticas de segundo nivel y *de las prestaciones preventivas y terapéuticas que se ofrezcan*.
3. Para la realización del cribado se tendrán en cuenta los aspectos psicosociales y su integración en el sistema sanitario. Asimismo, *el programa específico de cribado de que se trate será evaluado por el comité de ética del centro* donde se realice.
4. Se establecerán los procedimientos apropiados para el *seguimiento y evaluación* continuada del programa.
5. La participación en un cribado genético *se ofrecerá a todos los miembros de la población a la que va dirigido*, para lo cual será preciso el *consentimiento por escrito previo* de cada sujeto afectado en los términos previstos en los artículos 4 y 48.3.
6. La información previa a dicho consentimiento se hará por escrito y se referirá a:
 - a. Las características y objetivos que se persiguen con el cribado.
 - b. La naturaleza voluntaria de la participación.
 - c. La validez y fiabilidad de las pruebas de cribado y de las pruebas diagnósticas de segundo nivel.
 - d. La posibilidad de obtener falsos positivos y, en consecuencia, la necesidad de confirmar o descartar el diagnóstico.
 - e. Los períodos de tiempo que transcurrirán entre las distintas etapas del proceso del cribado.

- f. Las posibilidades existentes de tratamiento y prevención de la enfermedad una vez diagnosticada.
 - g. Las incomodidades, riesgos y acontecimientos adversos que podrán derivarse del proceso diagnóstico, incluyendo los asociados a la toma de muestras y a las medidas terapéuticas o preventivas que ofrezca el programa.
7. Será de aplicación a las pruebas empleadas con ocasión de los cribados genéticos el régimen establecido por esta Ley para los análisis genéticos.

3.1.2 Legislación sobre análisis genéticos en el diagnóstico prenatal

También se recoge la legislación aplicable en las pruebas invasivas para el diagnóstico de las anomalías cromosómicas que se realizan en las gestaciones de alto riesgo y se contempla un apartado sobre análisis genéticos, donde se define como análisis genético *el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado*, estableciendo en el título V capítulo II artículos 46-47 las bases legales del mismo.

En el artículo 46 se especifica que se realizarán para la identificación del estado afectado, de no afectado o de portador de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica de un individuo, o condicionar su respuesta a un tratamiento concreto.

En el artículo 47 se señala *la obligación de transmitir la siguiente información al paciente*, previa a la realización del análisis:

1. Finalidad del análisis genético para el cual consiente.
2. Lugar de realización del análisis y destino de la muestra biológica al término del mismo, sea aquél la disociación de los datos de identificación de la muestra, su destrucción, u otros destinos, para lo cual se solicitará el consentimiento del sujeto fuente en los términos previstos en esta Ley.
3. Personas que tendrán acceso a los resultados de los análisis cuando aquellos no vayan a ser sometidos a procedimientos de disociación o de anonimización.

4. Advertencia sobre la posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia para el sujeto, así como sobre la facultad de este de tomar una posición en relación con recibir su comunicación.
5. Advertencia de la implicación que puede tener para sus familiares la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos.
6. *Compromiso de suministrar consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.*

Según este último punto que queda recogido en el artículo 47, el consejo genético constituye una obligación para el profesional sanitario, tal y como se explica a continuación.

3.1.3 Legislación sobre el consejo genético

El consejo genético es de carácter obligatorio siempre que se realicen pruebas genéticas como el cribado o el diagnóstico prenatal del Síndrome de Down. A este respecto, la ley recoge en su artículo 3 que se entiende por “consejo genético” el *procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para **asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis.*** Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos.

En el artículo 55 del mismo título y capítulo se especifican las obligaciones por parte del profesional sanitario para con el paciente:

1. Cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios será preciso *garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado*, en la forma en que reglamentariamente se determine, respetando en todo caso el criterio de la persona interesada.
2. El profesional que realice o coordine el consejo *genético deberá ofrecer una información y un asesoramiento adecuados*, relativos tanto a la *trascendencia* del diagnóstico genético resultante, como a las *posibles alternativas* por las que podrá optar el sujeto a la vista de aquél.

3.2 LEY 11/2007, DE 26 DE NOVIEMBRE, REGULADORA DEL CONSEJO GENÉTICO, DE PROTECCIÓN DE LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS QUE SE SOMETAN A ANÁLISIS GENÉTICOS Y DE LOS BANCOS DE ADN HUMANO EN ANDALUCÍA

La Comunidad Autónoma de Andalucía es por el momento la única que ha aprobado una ley autonómica en referencia al análisis genético, el consejo genético y el cribado poblacional; y parece pertinente recogerla en este trabajo. La redacción está basada en la Ley 14/2007 de 3 de julio, de Investigación Biomédica, mencionada en el apartado anterior, por lo que se procederá a señalar las similitudes y diferencias entre las mismas.

3.2.1 Legislación sobre los programas de cribado genético

En esta ocasión se define como cribado genético al *programa de salud pública dirigido a la identificación en individuos asintomáticos de condiciones para las cuales una intervención médica precoz pudiera conducir a la eliminación o reducción de la mortalidad, morbilidad o discapacidades asociadas a tales condiciones* (11). Como se puede apreciar, es prácticamente la misma definición, aunque se enfatiza la condición de buena salud de la que se parte: el paciente es asintomático.

En el título II ‘Análisis genéticos’ capítulo II ‘Análisis genéticos con fines de asistencia sanitaria’, artículo 16 sobre el ‘Cribado genético’, se establece:

1. Se realizarán exclusivamente aquellas pruebas de cribado genético que se autoricen de forma expresa por la Consejería competente en materia de salud, previo informe favorable de la Comisión Autónoma de Ética e Investigación Sanitarias.
2. La autorización de las pruebas de cribado genético atenderá, al menos, a los criterios de importancia manifiesta de la enfermedad de que se trate como problema de salud, existencia de tratamiento aceptado para la misma, disponibilidad de un análisis adecuado, existencia de un estado latente reconocible o una sintomatología temprana y disponibilidad de recursos tanto para el diagnóstico como para el tratamiento.

3. La participación de la población en los programas de cribado genético tendrá carácter libre y voluntario. Las personas participantes en estos programas deberán otorgar por escrito su consentimiento, previo e informado, para someterse a las pruebas que formen parte de aquellos. *En este caso, se añade el énfasis de que la participación será libre y voluntaria.*
4. La información previa al consentimiento se facilitará por escrito y estará referida a los siguientes contenidos:
 - a. Finalidad del cribado genético.
 - b. La naturaleza voluntaria de la participación en el cribado genético.
 - c. La validez y fiabilidad de las pruebas de cribado y de las pruebas diagnósticas de segundo nivel.
 - d. La posibilidad de obtener falsos positivos y, en consecuencia, la necesidad de realizar pruebas de segundo nivel para confirmar el diagnóstico.
 - e. Las posibilidades existentes de tratamiento de la enfermedad una vez diagnosticada.
 - f. El procedimiento de extracción de la muestra biológica.
 - g. Los posibles inconvenientes que puedan derivarse del proceso diagnóstico.

En esta Ley se hace mención a informar sobre el método de extracción de la muestra biológica (f), en lugar de los periodos de tiempo que aparecen en la Ley estatal.

5. Reglamentariamente, se determinarán y planificarán los programas de cribado genético, los estándares de calidad de las pruebas de cribado genético y pruebas de confirmación diagnóstica, así como las correspondientes prestaciones e intervenciones sanitarias de seguimiento y asesoramiento que se precisen, incluyendo las opciones reproductivas, así como la información adecuada que debe proporcionarse a la población a la que se ofrezca participar en un cribado genético.
6. Las pruebas de cribado genético se harán empleando análisis genéticos ya evaluados clínicamente en las poblaciones en las que se vayan a usar y

contarán con estudios específicos de eficiencia, efectividad y coste. *Este punto no se contempla en la Ley estatal.*

7. Las pruebas de cribado genético habrán de considerar las características específicas de la población y personas a quienes van dirigidas.
8. En todo lo no previsto en este artículo, se aplicarán a las pruebas de cribado genético las estipulaciones previstas para los análisis genéticos con fines de asistencia sanitaria.

Como se puede apreciar, es muy similar a la Ley Orgánica, aunque hace algunos matices y se reelabora la redacción.

3.2.2 Legislación sobre análisis genéticos en el diagnóstico prenatal

Se define el análisis genético como *el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, para la identificación del estado de afectado o de no afectado; de portador de un defecto genético determinado, o de variantes genéticas que puedan predisponer al desarrollo de una enfermedad específica, o bien condicionar la respuesta a un tratamiento concreto. También incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo, ante todo, de un cambio genético determinado* (11). El inicio y final de la definición aparece de forma literal, aunque se añade la explicación de los posibles resultados que se pueden identificar. En el caso de la Ley Orgánica, esto aparecía reflejado en el artículo 46. Con respecto a éste, en el título II ‘Análisis genéticos’, capítulo II ‘Análisis genéticos con fines de asistencia sanitaria’, artículo 12 se recoge la información que debe facilitarse, previa a la firma del consentimiento informado y la realización del análisis:

1. El objetivo y finalidad concreta del análisis genético.
2. La posibilidad de hallazgos inesperados.
3. Las alternativas razonables al análisis genético.
4. El procedimiento de extracción de la muestra biológica.
5. El lugar de realización del análisis genético.
6. La utilización y destino de la muestra biológica extraída, así como del sobrante de la misma.

7. La identificación, en su caso, del banco de ADN humano en el que quedará almacenada la muestra.
8. La información de la eventual trascendencia de los resultados obtenidos para la salud de sus familiares, advirtiéndole de la importancia de ponerlos, en su caso, en conocimiento de aquellos.
9. El derecho a rechazar la realización del análisis.
10. El derecho a recibir consejo genético una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.

Los puntos 3, 4 y 9 no aparecen recogidos en la Ley orgánica y se hace de nuevo hincapié el derecho al rechazo de la realización y las alternativas disponibles. También vuelve a manifestarse el derecho a la información sobre el procedimiento de extracción de la muestra. No obstante, se elimina la cláusula sobre la información referente a las personas que tendrán derecho al acceso a los resultados del análisis.

3.2.3 Legislación sobre el consejo genético

En ella se define el consejo genético como *el procedimiento orientado a explicar los problemas asociados a la aparición de un trastorno de base genética en un individuo o familia; o el riesgo de aparición del mismo; así como las ventajas, riesgos y posibles consecuencias de realizar un análisis genético determinado y, en su caso, el asesoramiento en relación con las posibles alternativas derivadas de los resultados del análisis* (11) y en el artículo 11 del capítulo II, título II, se especifica:

1. El consejo genético individualizado se prestará a las personas sobre cuyas muestras se vayan a realizar análisis genéticos con fines de asistencia sanitaria. El consejo genético deberá proporcionarles una información adecuada a la trascendencia del diagnóstico genético para el que se solicita el análisis, así como de las alternativas entre las que podrán optar. Recibido el consejo genético previo, podrán rechazar la realización del análisis genético.
2. La veracidad y la objetividad de la información que se proporciona serán requisitos del consejo genético, así como su adaptación a las capacidades de la persona que lo recibe y el respeto al principio de autonomía del paciente.
3. En los casos en que sea necesario prestar consejo genético posterior, una vez conocido el resultado del análisis genético, se proporcionará información

suficiente sobre el resultado del análisis, las consecuencias del mismo desde el punto de vista diagnóstico y pronóstico, incluyendo las repercusiones sobre los familiares o sobre la descendencia y, en su caso, las alternativas terapéuticas y *las opciones reproductivas*.

En este caso, la información en ambas leyes es prácticamente la misma; aunque varía su redacción, contemplan los mismos supuestos y responsabilidades.

3.3 LEY ORGÁNICA 2/2010, DE 3 DE MARZO, DE SALUD SEXUAL Y REPRODUCTIVA Y DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

El desarrollo de la sexualidad y la capacidad de procreación están directamente vinculados a la dignidad de la persona y al libre desarrollo de la personalidad. Son por lo tanto objeto de protección a través de distintos derechos fundamentales que garanticen la integridad física y moral y la intimidad personal y familiar.

Esta Ley protege y garantiza los derechos relativos a la salud sexual y reproductiva, introduciendo en primer lugar la definición de ambos conceptos, extraídas de la Organización Mundial de la Salud, pero se limita su transcripción a los artículos que puedan relacionarse con el tema de este Trabajo Fin de Grado. Así, en el Título Preliminar, artículo II, se define “salud reproductiva” como *la condición de bienestar físico, psicológico y sociocultural en los aspectos relativos a la capacidad reproductiva de la persona, que implica que se pueda tener una vida sexual segura, la libertad de tener hijos y de decidir cuándo tenerlos* (12).

Se especifican en el artículo 13 los requisitos comunes que son necesarios para la IVE:

1. Que se practique por un médico especialista o bajo su dirección.
2. Que se lleve a cabo en centro sanitario público o privado acreditado.
3. Que se realice con el consentimiento expreso y por escrito de la mujer embarazada o, en su caso, del representante legal, de conformidad con lo establecido en la Ley 41/2002, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en materia de información y documentación clínica.

En el artículo 14 se establecen los requisitos para la Interrupción del embarazo a petición de la mujer:

1. Que se haya informado a la mujer embarazada sobre los derechos, prestaciones y ayudas públicas de apoyo a la maternidad en los términos que se establecen en los apartados 2 y 4 del artículo 17 de esta Ley.
2. Que haya transcurrido un plazo de al menos tres días, desde la información mencionada en el párrafo anterior y la realización de la intervención

A continuación, en el artículo 15, se establecen las excepciones por las que podrá interrumpirse el embarazo más allá de las 14 primeras semanas de gestación. Se denomina ‘interrupción por causas *médicas*’:

- a) [...]
- b) Que no se superen las 22 semanas de gestación y siempre que exista *riesgo de graves anomalías en el feto* y así conste en un *dictamen médico* emitido con anterioridad a la intervención por dos médicos especialistas distintos del que la practique o dirija.
- c) Cuando se detecten anomalías fetales incompatibles con la vida y así conste en un *dictamen médico* emitido con anterioridad por un médico o médica especialista, distinto del que practique la intervención, o cuando se detecte en el feto una *enfermedad extremadamente grave e incurable* en el momento del diagnóstico y *así lo confirme un comité clínico*.

3.3.1 Información previa al consentimiento de la interrupción del embarazo

Es oportuno también mencionar la información debe brindarse a la gestante que dese interrumpir el embarazo. La recepción de esta información es obligatoria, quedando así reflejado en el artículo 17:

1. Todas las mujeres que manifiesten su intención de someterse a una interrupción voluntaria del embarazo recibirán información sobre los distintos *métodos de interrupción del embarazo*, las *condiciones para la interrupción* previstas en esta Ley, los *centros públicos y acreditados* a los que se pueda dirigir y los *trámites para acceder a la prestación*, así como las *condiciones para su cobertura por el servicio público* de salud correspondiente.

2. En los casos en que las mujeres opten por la interrupción del embarazo regulada en el artículo 14 recibirán, además, un sobre cerrado que contendrá la siguiente información:
 - a. Las **ayudas públicas disponibles** para las mujeres embarazadas y la cobertura sanitaria durante el embarazo y el parto.
 - b. Los **derechos laborales vinculados al embarazo y a la maternidad**; las prestaciones y ayudas públicas para el cuidado y atención de los hijos e hijas; los beneficios fiscales y demás información relevante sobre incentivos y ayudas al nacimiento.
 - c. Datos sobre los centros disponibles para recibir información adecuada sobre anticoncepción y sexo seguro.
 - d. Datos sobre los centros en los que la mujer pueda recibir voluntariamente asesoramiento antes y después de la interrupción del embarazo.

Esta información deberá ser entregada en cualquier centro sanitario público o bien en los centros acreditados para la interrupción voluntaria del embarazo. Junto con **la información en sobre cerrado** se entregará a la mujer un documento acreditativo de la fecha de la entrega, a los efectos de lo establecido en el artículo 14 de esta Ley.

La elaboración, contenidos y formato de esta información será determinada reglamentariamente por el Gobierno.

3. En el supuesto de interrupción del embarazo previsto en la letra b del artículo 15 de esta Ley, la mujer recibirá además de la información prevista en el apartado primero de este artículo, **información por escrito sobre los derechos, prestaciones y ayudas públicas existentes de apoyo a la autonomía de las personas con alguna discapacidad, así como la red de organizaciones sociales de asistencia social a estas personas.**
4. En todos los supuestos, y con carácter previo a la prestación del consentimiento, se habrá de informar a la mujer en los términos de los artículos 4 y 10 de la Ley 41/2002 de 14 de noviembre, y específicamente **sobre las consecuencias médicas, psicológicas y sociales de la prosecución del embarazo o de la interrupción del mismo.**

5. La *información* prevista en este artículo será *clara, objetiva y comprensible*. En el caso de las personas con discapacidad, se proporcionará en formatos y medios accesibles, adecuados a sus necesidades. Se comunicará, en la documentación entregada, que dicha información podrá ser ofrecida, además, verbalmente, si la mujer lo solicita.

3.4 LEY 39/2006, DE 14 DE DICIEMBRE, DE PROMOCIÓN DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LAS PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA

Esta Ley Orgánica regula detalladamente las obligaciones, derechos y ayudas disponibles para las personas en situación de dependencia, como puede ser el caso de las personas con Síndrome de Down.

En el Título Preliminar sobre disposiciones generales recoge las siguientes definiciones (13):

1. *Autonomía*: la capacidad de controlar, afrontar y tomar, por propia iniciativa, decisiones personales acerca de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias, así como de desarrollar las actividades básicas de la vida diaria.
2. *Dependencia*: el estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal.
3. *Actividades Básicas de la Vida Diaria (ABVD)*: las tareas más elementales de la persona, que le permiten desenvolverse con un mínimo de autonomía e independencia, tales como: el cuidado personal, las actividades domésticas básicas, la movilidad esencial, reconocer personas y objetos, orientarse, entender y ejecutar órdenes o tareas sencillas.

4. *Necesidades de apoyo para la autonomía personal*: las que requieren las personas que tienen discapacidad intelectual o mental para hacer efectivo un grado satisfactorio de autonomía personal en el seno de la comunidad.

Asimismo, en el Título I ‘El Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia’, Capítulo I ‘Configuración del sistema’, se expone en el Artículo 6 la finalidad del sistema: el Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia garantiza las condiciones básicas y el contenido común a que se refiere la presente Ley; sirve de cauce para la colaboración y participación de las Administraciones Públicas, en el ejercicio de sus respectivas competencias, en materia de *promoción de la autonomía personal y la atención y protección a las personas en situación de dependencia; optimiza los recursos públicos y privados disponibles, y contribuye a la mejora de las condiciones de vida de los ciudadanos.*

Por último, es relevante el artículo 13, que especifica los objetivos de las prestaciones de dependencia:

1. Facilitar una *existencia autónoma* en su medio habitual, todo el tiempo que desee y sea posible.
2. Proporcionar un trato digno en todos los ámbitos de su vida personal, familiar y social, facilitando su incorporación activa en la vida de la comunidad.

Y el artículo 14, donde se establecen las mismas:

1. Las prestaciones de atención a la dependencia podrán tener la naturaleza de *servicios* y de *prestaciones económicas* e irán destinadas, por una parte, a la promoción de la autonomía personal y, por otra, a atender las necesidades de las personas con dificultades para la realización de las actividades básicas de la vida diaria.
2. Los servicios del Catálogo del artículo 15 tendrán carácter prioritario y se prestarán a través de la *oferta pública de la Red de Servicios Sociales por las respectivas Comunidades Autónomas* mediante centros y servicios públicos o privados concertados debidamente acreditados.
3. [...]
4. El beneficiario podrá, excepcionalmente, recibir una prestación económica para ser atendido por cuidadores no profesionales, siempre que se den

condiciones adecuadas de convivencia y de habitabilidad de la vivienda y así lo establezca su Programa Individual de Atención.

5. Las personas en situación de dependencia podrán recibir una prestación económica de asistencia personal en los términos del artículo 19.
6. La prioridad en el *acceso a los servicios* vendrá determinada por el grado de dependencia y, a igual grado, por la capacidad económica del solicitante. Hasta que la red de servicios esté totalmente implantada, las personas en situación de dependencia que no puedan acceder a los servicios por aplicación del régimen de prioridad señalado, tendrán derecho a la prestación económica vinculada al servicio prevista en el artículo 17 de esta ley.
7. [...]
8. Las prestaciones económicas establecidas en virtud de esta Ley son inembargables, salvo para el supuesto previsto en el artículo 608 de la Ley de Enjuiciamiento Civil.

Queda recogido, por tanto, el contexto legal en el que se sitúan aspectos clínicos y asistenciales relativos al diagnóstico prenatal y a las situaciones de IVE o continuidad de la gestación que puedan producirse. Esto permite plantear los problemas éticos que se generan alrededor de estas cuestiones con rigor científico y dentro del marco legal actual.

4. ASPECTOS ÉTICOS

4.1. RELACIÓN CLÍNICA

El ser humano que accede a una relación clínica, no es un ser meramente físico con dolencias orgánicas, sino que integra también valores, derechos, responsabilidades y capacidad de decidir. Tampoco la medicina es sólo una ciencia, ni debe encargarse sólo de mejorar el estado físico de las personas. En muchas ocasiones dentro de la relación médico-paciente se plantean complejos problemas éticos, que exigen de la persona que ejerce la Medicina una elevada calidad moral y una adecuada formación ética. En la actualidad esto cobra especial relevancia porque constantemente se presentan problemas debido, entre otras cosas, a tres importantes cambios acaecidos desde mediados del siglo XX (14):

1. La medicina ha progresado tecnológicamente: la vida y la muerte han dejado de ser fenómenos puramente naturales y están en cierto modo gobernados o modulados por los seres humanos. Este progreso, sobre todo en lo referente al principio y al final de la vida, obligan a replantearse las ideas tradicionales y los procedimientos de toma de decisiones. Esta revolución tecnológica ha conducido a una segunda revolución que cuestiona *quién* puede, debe y tiene que tomar las decisiones que afectan a la vida y a la muerte. Decisiones como por ejemplo las que han de tomarse antes y después de acceder a un diagnóstico prenatal. Y no sólo *quién*, sino también *cómo* se decide en el inicio y en el final de la vida, en la enfermedad, en la salud, en la sexualidad y la reproducción; todo ello frecuentemente en condiciones sencillas, pero también cuando se complica. Las respuestas a estas cuestiones nos conducen al segundo cambio.
2. En la ética médica clásica la relación médico-paciente era vertical: los sanitarios eran los sujetos activos (*agentes*) y el enfermo tenía un papel puramente pasivo (*pacientes*) (15). El médico mandaba y el paciente obedecía. Las denominadas revoluciones de minorías (mujeres, negros, pacientes...) cambian ese modelo y esa relación asistencial se transforma en un proceso interactivo y deliberativo entre personas, ambas autónomas y responsables. La relación se hace más madura, más horizontal y respetuosa, pero también complica el proceso de toma de decisiones. Ya no basta con diagnosticar, pronosticar e indicar un buen tratamiento desde el punto de vista clínico. Ahora hay que cooperar con los pacientes en las distintas disyuntivas que les va a plantear la asistencia. Un ejemplo de ello es su embarazo, un proceso que requerirá ayuda en la toma de decisiones, a veces muy difíciles, que aparecen como consecuencia de las posibilidades de diagnóstico prenatal.
3. La idea de justicia en el entorno de la salud promueve la asistencia sanitaria como un derecho social garantizado por el Estado democrático, que se materializa en el acceso igualitario a los servicios sanitarios para todos los ciudadanos. Pero los recursos económicos son limitados y las necesidades pueden llegar a ser ilimitadas. Los criterios que se deben utilizar para la distribución de unos recursos escasos son un asunto complejo y nada

pacífico. Son criterios que modulan las decisiones y que afectan a cuestiones como el cribado, el diagnóstico prenatal, la IVE y la asistencia a las personas con Síndrome de Down y sus familias.

Debido a estos tres factores, la medicina actual difiere de la de cualquier época anterior y ha hecho que la ética médica adquiera una dimensión superior a la de cualquier otro tiempo, siendo preciso refundar una disciplina: la ética aplicada a la Medicina, que se conoce como “bioética” (14).

4.2 VALORES ÉTICOS EN MEDICINA

La responsabilidad y la obligación son fenómenos directamente derivados de la racionalidad humana. Toda persona experimenta la necesidad de dar respuesta a una situación que le interpela y sabe que debe asumir las consecuencias derivadas de esa respuesta que haya dado. Esto se denomina ética de la responsabilidad (del latín *responderé*): qué debo hacer ante una situación y cómo asumir las consecuencias de lo hecho. El diagnóstico prenatal en los casos de Síndrome de Down es paradigmático. Los valores morales, las cualidades que las personas consideramos valiosas y que tratamos de promover y proteger nos hacen sentirnos responsables de nuestros actos e internamente obligados a actuar de una determinada manera. Los valores tienen inicialmente un carácter formal, es decir, que no dictan ninguna obligación moral concreta, pero a partir ellos se formulan normas o criterios concretos, dotados de contenido material, que nos dicen lo que está permitido o prohibido. Pero estos criterios concretos no tienen un carácter absoluto, puesto que tienen excepciones. Su cumplimiento, su promoción o protección más o menos plenas dependen siempre de las condiciones materiales, de las circunstancias y de las consecuencias (14).

En bioética se han establecido cuatro valores, principios o criterios que emanan directamente de una idea básica que es que *todos los seres humanos merecen igual consideración y respeto*. Estos son: autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia (14).

La **Autonomía** deriva del hecho de que todo ser humano (y en este caso particular el paciente) debe ser considerado y respetado como un sujeto moral autónomo y

responsable de sus propias decisiones. La autonomía define el horizonte de las cosas beneficiosas para una persona en concreto, que en bioética se denomina **Beneficencia**. En Medicina esto se traduce en tener en cuenta lo que el paciente considera mejor para sí mismo, según su propio criterio de bien y no confundiéndolo con lo que el médico considera bueno para el paciente, lo cual sería beneficencia paternalista. Parafraseando el despotismo ilustrado: *“todo para el paciente, pero sin el paciente”*. Autonomía y beneficencia están relacionados entre sí y definen el proyecto de vida de cada persona. No existen una sin la otra. En el ejercicio de su autonomía y buscando el máximo bien, el ser humano va seleccionando valores y construyendo su proyecto de perfección y felicidad. Esto se denomina **ética de máximos**, propia de cada persona y distinta de la de todos los demás. En este núcleo se sitúan las decisiones que llevan a una gestante a plantearse consentir o no a un cribado o a una prueba invasiva de diagnóstico prenatal de una cromosomopatía como la Trisomía 21, aceptar los riesgos de la propia prueba y decidir lo que considere a partir de los resultados.

La moralidad no se agota en el nivel individual, sino que existe también una ética pública, que abarca obligaciones que deben ser iguales para todos. Esto es lo que definen la No maleficencia y la Justicia. Ambos están también íntimamente relacionados, fundamentados en el criterio elemental de *exigencia de igualdad básica y respeto de un mismo sistema de reglas mínimas de convivencia*. Por eso, no es el nivel de ética de máximos, sino que es la **ética de mínimos**. Este mínimo define la ética pública de una sociedad y tiene por garante al Estado, que surgió para proteger y promover el cumplimiento de los deberes propios de este nivel. Estos deberes se refieren al respecto de la integridad física de las personas, que es a lo que llamamos **No maleficencia** y a su no discriminación en la vida social, que corresponde al valor **Justicia**. No puede hacerse el bien a otro en contra de su voluntad, pero estamos obligados como médicos a no hacerle mal (no maleficencia). Este valor público de No maleficencia no tiene un contenido fijo e intemporal: se considerará maleficente lo que la sociedad, en su proceso de reflexión moral, haya elevado a la categoría de deber público o común. Esta es la condición por la que se establecen actualmente unas normas, descritas en este trabajo, sobre el cribado, el diagnóstico prenatal, el consejo genético y la IVE.

Estos cuatro valores se ordenan habitualmente en dos niveles: uno constituido por la no maleficencia y la justicia; y otro por la autonomía y la beneficencia. Los deberes derivados de los dos primeros se consideran más elementales y obligatorios, pero es preciso respetar y promover al máximo los cuatro y conceder a cada uno su parte, tratando de conciliarlos de la mejor manera en la medida de lo posible.

4.3 PROBLEMAS ÉTICOS RELACIONADOS CON EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN

Los valores de la bioética que se deben tener en cuenta en todas las decisiones y acciones que se llevan a cabo dentro de la relación clínica ya se han descrito. A continuación, se tratará de analizar las realidades concretas en las que se traducen en el ámbito de este trabajo: diagnóstico prenatal, consejo genético e IVE o continuación de la gestación cuando se diagnostica el síndrome de Down.

4.3.1 No maleficencia: buenas prácticas asistenciales

La no maleficencia se concreta en la Medicina mediante la realización de buenas prácticas clínicas, en las que está implícita la formación profesional adecuada. En este caso concreto, deberíamos tener esto en cuenta en cinco cuestiones:

1. Cribado prenatal de alteraciones cromosómicas fetales: como ya se ha expuesto, el término *cribado prenatal* no se corresponde con la práctica clínica que se realiza, puesto que una de las condiciones que caracteriza un cribado es que la patología que se pretende identificar tenga tratamiento. El síndrome de Down no tiene tratamiento, aunque pueda conllevar patologías concomitantes descritas en el apartado de aspectos clínico que sí lo tengan. Por ello, una vez que se trasmite el diagnóstico, la gestante se encuentra ante dos posibilidades: continuar o interrumpir el embarazo. Una situación básicamente trágica cuando el dilema obliga a renunciar siempre a un valor en aras a otro. Sería más adecuado emplear otro término, como “detección de embarazos de riesgo de alteración cromosómica”, para el que se podría emplear las siglas Programa DERAC.
2. Diagnóstico prenatal del Síndrome de Down: el especialista tiene que estar adecuadamente formado en las técnicas requeridas para el diagnóstico

prenatal (ecografía, amniocentesis, biopsia corial, etc.) y actualizar continuamente ese conocimiento y su práctica, en la medida que tiene que evitar los riesgos de las mismas y promover todas aquellas pruebas que detecten lo más precozmente posible y con el menor riesgo la Trisomía 21.

3. Dictamen médico tras el diagnóstico de Síndrome de Down: la Ley orgánica 2/2010 de 3 de marzo sobre salud sexual y reproductiva recoge un supuesto, entre las semanas 14 y 22, que autoriza a interrumpir el embarazo en caso de graves anomalías en el feto. El médico responsable realiza ese informe o dictamen médico que señala que el Síndrome de Down como grave anomalía fetal. La información médica ha de darse siempre de la forma más objetiva posible, recogiendo los datos observados y evitando añadir valoraciones subjetivas o personales.
4. Consejo genético: es una obligación legal ofrecer y garantizar consejo genético antes y después de pruebas genéticas como búsqueda de una posible Trisomía 21 en una gestante. La formación médica en este sentido es muy escasa y puede impedir que la forma de realizar este consejo reúna las características de buena práctica asistencial señaladas con anterioridad, tanto en el momento previo a las pruebas de cribado o diagnóstico, como tras la detección del síndrome de Down. El médico debe ofrecer datos actualizados y objetivos sobre el Síndrome de Down, sin añadir juicios de valor o recomendaciones subjetivas sobre las posibilidades tras el diagnóstico.
5. Interrupción voluntaria del embarazo: en caso de que la gestante opte por esta opción tras la detección del Síndrome de Down, es imprescindible tener la garantía de que la IVE se practica de forma correcta y con los controles pertinentes y que se atiende a la mujer siguiendo las buenas prácticas clínicas en esta materia.

4.3.2 Justicia: equidad, normas y recursos

Tanto el acceso a las pruebas como la posible interrupción de embarazo están garantizadas por la ley. La cuestión más controvertida en relación con la justicia es cómo se protege y se ayuda desde la sociedad, con sus leyes y sus recursos, a las personas con Síndrome de Down y a quienes les cuidan y les ayudan a desarrollar

sus capacidades. El cumplimiento de la ley que obliga al consejo genético tampoco es generalizado ni de buen nivel y el acceso a la IVE en el sistema sanitario conlleva en ocasiones dificultades que agravan el sufrimiento en esa situación. Es una obligación que en caso de no realizarse la IVE en el hospital que diagnostica el Síndrome de Down, se garantice a la gestante un centro, ya sea público o privado, que realice el acto médico y cuente con las garantías sanitarias y las credenciales correspondientes.

4.3.3 Autonomía y beneficencia

En la relación médico paciente actual es la paciente quien asume la responsabilidad y tiene la libertad de decidir sobre su propio cuerpo y sobre los tratamientos que considera que mejor se ajustan a su proyecto de vida y su escala propia de valores, de forma que pueda cumplir sus deseos y satisfacer sus necesidades. Por lo tanto, será esperable y necesaria una actitud de consejo objetivo por parte del profesional sanitario, que no coaccione ni trate de dirigir la toma de decisiones de la gestante. No es adecuado dejar a la gestante tomar la decisión sola sin un proceso informativo previo, puesto que los ejercicios de libertad serán auténticos en tanto que las decisiones estén adecuadamente informadas (9). El acompañamiento comprensivo y compasivo son también una condición del denominado consejo genético. El médico no es un mero expendedor de información bibliográfica y la Medicina es una profesión que se realiza atendiendo al otro. La situación de la gestante a la que se le comunica que el feto es portador de una Trisomía 21 es una de las que pone a prueba los medios y los fines en el ejercicio de la Medicina.

5. DELIBERACIÓN

5.1 EL TÉRMINO *CRIBADO*

En el apartado 2.3.1 de este trabajo se han expuesto los requisitos que deben caracterizar a un determinado programa de cribado para que se establezca en la población: una de las condiciones que se recogen es que debe existir un *tratamiento en el estadio presintomático* que reduzca la mortalidad o las complicaciones graves de manera más marcada que el tratamiento tras la aparición de los síntomas, o al menos debe *mejorar la calidad de vida* del enfermo. Aplicado al embarazo,

podríamos considerar como estadio presintomático la etapa prenatal; la aparición de los síntomas se iniciaría con el nacimiento y la vida postnatal.

El uso inadecuado del término reside en que el síndrome de Down no tiene tratamiento per se; no existe una terapia génica intraútero que consiga modificar la alteración cromosómica que da origen al síndrome. Por lo tanto, no puede considerarse que el objetivo del cribado sea aplicar un tratamiento precoz, puesto que no existe dicho tratamiento pre o postnatal para la Trisomía 21.

Cabe considerar un objetivo terapéutico del cribado el identificar las malformaciones asociadas para ofrecer un tratamiento precoz y dirigido al nacimiento del niño. Pero tampoco el empleo del término sería correcto, ya que el tratamiento se llevaría a cabo tras el nacimiento, no durante la etapa prenatal (que es la que se correspondería con el “estadio presintomático”).

En todo caso, las cifras ya expuestas indican que la alternativa más elegida tras el denominado cribado es la interrupción voluntaria del embarazo, que no puede ser considerada médicamente como una terapia para el síndrome de Down.

5.1.1 Cursos de acción

Una vez identificada la no correspondencia de la terminología con la práctica asistencial real, los cursos de acción posibles que solucionen esta cuestión han de tratar de los cuatro valores básicos en bioética (no maleficencia, justicia, autonomía y beneficencia). En este caso, se aprecian dos opciones en el ámbito asistencial actual: la modificación de la práctica clínica, o la modificación de la terminología empleada.

El estado de Texas, en EEUU, se ha decantado por modificar la práctica clínica, y tramita actualmente una propuesta de ley, ya aprobada en el Senado, que retira la obligación de ofrecer cribado prenatal a las gestantes y además permite a los médicos ocultar las alteraciones que observen prenatalmente, sin que de ello se puedan derivar consecuencias legales para él. Esta Ley, que está a la espera de ser ratificada en la Cámara de Representantes, tiene por objetivo explícito es eliminar la IVE por causa de cualquier anomalía fetal, denominada *aborto eugenésico*, y lo hace limitando la práctica clínica diagnóstica y anulando la autonomía de la gestante al permitir la ocultación de información y la negativa a pruebas diagnósticas prenatales.

La segunda opción consiste en modificar la terminología empleada, puesto que es responsabilidad del médico ejercer buenas prácticas asistenciales (no maleficencia), lo cual incluye emplear la terminología científica con la mayor exactitud posible. No sería correcto tampoco aplicar el término general de “diagnóstico prenatal”, puesto que la práctica que se lleva a cabo sólo selecciona las gestantes en las que hay más probabilidad de que el feto tenga una alteración cromosómica, pero no distingue si dicha alteración corresponde concretamente a una trisomía 21. La propuesta del Programa DERAC es denominar a esta práctica “Programa de Detección de Embarazos de Riesgo de Alteraciones Cromosómicas”.

5.2 LA CALIDAD DEL CONSEJO GENÉTICO

Como se ha expuesto, el consejo genético es una práctica asistencial obligatoria recogida en la legislación. No se limita al periodo tras la detección de una determinada patología, sino que ha de garantizarse de forma previa a la realización de las pruebas, sea el denominado cribado o una prueba invasiva para confirmación del diagnóstico prenatal.

Consultados varios profesionales del Servicio de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario de Basurto y del Doce de Octubre de Madrid, en ambos casos coinciden en que el consejo genético no se lleva a cabo con la corrección y el conocimiento adecuados. Entre las causas principales de este déficit señalan:

1. La falta de tiempo para el diálogo y para la ayuda en la toma de decisiones por razones de organización, recursos y alta demanda.
2. La limitación de recursos dirigidos a promover este consejo, a contratar personas especializadas o a dar formación de nivel a los profesionales.
3. La condición muy frecuente de que las gestantes tienen tomada la decisión sobre la continuidad o no del embarazo en caso de detectarse que el feto es portador de Síndrome de Down, por lo que no solicitan información previa ni a posteriori que les ayude en su proceso deliberativo.

5.2.1 Cursos de acción

Es evidente que la legislación actual no se corresponde con la realidad de la práctica clínica, por lo que al igual que hemos visto en el apartado anterior, lo más adecuado

pasaría bien por modificar la legislación vigente, bien por tratar de mejorar la aplicación del consejo genético.

La primera opción supondría modificar la Ley 11/2007 de 26 de noviembre, reguladora del consejo genético, de forma que *el consejo genético no fuera un requisito indispensable* en las pruebas de cribado, de diagnóstico prenatal, o para solicitar una IVE. En relación con el respeto a los valores éticos en la asistencia médica dejaría de darse información veraz, comprensible y continuada a la gestante para ayudarla a decidir autónomamente, por lo que en relación con las buenas prácticas se estaría trabajando obviando un conocimiento actual profundo y clínicamente adecuado que es el Consejo Genético.

La segunda opción, sin embargo, es un curso óptimo: mejorar el consejo genético que se ofrece actualmente. Es cierto que cada persona, cuando se acerca a la asistencia sanitaria, lo hace bajo su propio sistema de valores y su idea de proyecto de vida buena, pero eso no exime al profesional de la responsabilidad de realizar unas buenas prácticas, en este caso proporcionando la información adecuada, veraz y objetiva que facilite la toma de decisiones de la paciente. Al fin y al cabo, la decisión, si está informada, será cuando con más probabilidad se haya ajustado a los valores personales de la paciente.

Se plantea, a continuación, un repaso por las distintas opciones y situaciones que hay que incorporar en el consejo genético.

En primer lugar, el consejo genético debe ser riguroso y personalizado y comienza desde el momento en el que se ofrece la posibilidad de entrar en el Programa de detección de riesgo de cromosopatías.

En caso de ser así, la gestante debe ser informada de por qué se considera que se dan condiciones características en su caso que hacen más probable que el feto tenga Síndrome de Down. También debe recibir información sobre las diferentes alternativas invasivas para el diagnóstico, en qué momento de la gestación se realizan y los riesgos de las mismas.

Si se detecta el síndrome de Down, habrá de informar sobre todo lo que en este trabajo se ha recogido en relación con los aspectos clínicos del síndrome y que incluyen su variabilidad, los avances en los últimos años, los datos sobre

supervivencia, calidad de vida, ayudas disponibles, etc. Las decisiones sobre IVE en casos de detección prenatal de Síndrome de Down pueden estar dándose sin un conocimiento real y exhaustivo del síndrome, lo que deja espacio a que se base en prejuicios y en conocimientos desactualizados.

A todo esto, se añade la importancia de incorporar al diagnóstico genético aspectos relacionados con la justicia y la protección del nonato. Esta última cuestión adquiere más peso a medida que avanza la gestación y el feto se aproxima a la *suficiencia constitucional*. El consejo genético tiene que recoger, por ello, las diferentes alternativas posibles tras el diagnóstico: la continuación del embarazo, la adopción, o la interrupción voluntaria del mismo y los recursos concretos y actualizados disponibles para cualquiera de las opciones.

Si se opta por la continuación del embarazo, es fundamental informar sobre los recursos económicos disponibles para las personas discapacitadas, además de ofrecer contacto con asociaciones específicas donde puedan informarse sobre la realidad cotidiana de las personas con Síndrome de Down y conocer a familias que han pasado por su mismo proceso. La coordinadora de la Asociación Síndrome de Down de Burgos, en una entrevista personal para este trabajo fin de grado, refiere cómo es la labor de apoyo y asistencia que realizan las asociaciones con los padres que han recibido un diagnóstico de esta patología: se ofrece apoyo psicológico para superar el duelo inicial al que se enfrentan, además de ponerles en contacto con la Diputación u otros organismos que puedan garantizarles recursos tanto asistenciales como económicos. Según su experiencia, no ha conocido familias que finalmente hayan optado por la IVE, aunque sí muchos padres que continúan en la asociación han pasado por un proceso de negación durante la etapa del embarazo, y se plantearon esa opción. Esto puede indicar que las personas que conocen esa realidad y se informan se decantan más por la continuación del embarazo, aunque no es posible descartar que las gestantes que deciden ponerse en contacto con las asociaciones de Síndrome de Down sean las que ya se inclinaban por continuar la gestación.

La adopción de niños y niñas con Síndrome de Down es otra opción a presentar. Existe una asociación nacional llamada “Padres que acogen”, que impulsa su acogida y adopción. Esta asociación apoya a las familias mediante una información amplia y

precisa sobre el proceso, la forma de derivación a los organismos públicos de protección de menores y atendiendo a las familias y a los niños, a través de las 88 asociaciones federadas repartidas por todo el territorio nacional. Desde el comienzo del programa, han asesorado a más de 50 de familias (16).

La IVE, que como se ha expuesto, es la alternativa más recurrida cuando se diagnostica un síndrome de Down (más del 85% de las gestantes deciden interrumpir el embarazo), lo cual requiere que el consejo genético incluya información exhaustiva sobre las técnicas, riesgos y posibles efectos secundarios de la misma, además de las alternativas de tratamiento que pueden valorarse. El diagnóstico prenatal ha de realizarse tan pronto como sea posible, para facilitar la toma de decisiones de la gestante y pueda incluso interrumpir el embarazo en las primeras 14 semanas, dentro del denominado criterio legal “de plazos” por libre decisión de la gestante. Es posible la realización de la biosia corial diagnóstica entre las semanas 10 y 15, debiendo actualmente esperar 3 semanas para la obtención de resultados. Por tanto, aunque ajustada, puede ser viable la IVE en las primeras 14 semanas.

En cuanto a la técnica, puede realizarse mediante un aborto médico o por diferentes técnicas de aborto quirúrgico. En el primer y segundo trimestre es posible realizar la IVE mediante fármacos, con dosis de mifepristona y misoprostol que varían según la edad gestacional. Cuando el tratamiento médico está contraindicado o ha sido inefectivo, se realiza un tratamiento quirúrgico, bien por aspiración o por legrado simple. El procedimiento, en cualquiera de sus variantes, requiere anestesia y normalmente será necesaria la previa maduración del cuello uterino farmacológica o mecánicamente. El legrado por aspiración puede ser también una técnica de elección entre las 12 y 15 semanas; el legrado simple se recomienda a partir de la semana 12. La histerotomía (similar a la cesárea) solo se emplea si todas las anteriores alternativas han fracasado (17).

Por último, es preciso también informar sobre la posibilidad de sufrir el Síndrome post-aborto, que cumple con los criterios diagnósticos del DSM-IV de trastorno de estrés postraumático, aunque con características propias, y que puede aparecer hasta en el 20-30% de las mujeres que han optado por la IVE en casos de Síndrome de Down y otros (17). Los datos sobre la incidencia relacionada con el supuesto bajo el

que se realiza la IVE no son precisos al no haber estudios específicos sobre ello. Los sentimientos persistentes de tristeza, pesar y culpa están presentes en una minoría de mujeres, sobre todo en aquellas con ambivalencia sobre la IVE, falta de apoyo social, embarazo deseado o con objeciones morales al aborto (18). Además, la técnica empleada puede influir en los niveles de depresión y ansiedad, siendo mayores en el tratamiento quirúrgico y menor cuando la paciente tenga posibilidad de escoger el método (19). Todo esto debe modular y enriquecer el consejo genético, ampliándolo a la información sobre la ayuda social y terapéutica que pueda necesitar la mujer tras la IVE.

5.3 SÍNDROME DE DOWN Y ABORTO EUGENÉSICO

Se define como “aborto eugenésico” *aquel que pretende la IVE cuando se puede predecir con probabilidad o certeza que el feto nacerá con una malformación, defecto o enfermedad* (17). El término ‘eugenesia’ fue acuñado por Francis Galton a finales del siglo XIX como la ciencia que trata de todas las influencias que mejoran las cualidades innatas de una raza; también trata de aquellas que la pueden desarrollar hasta alcanzar la máxima superioridad. Desde el punto de vista clínico, consiste en la preocupación por la salud y la constitución de futuras generaciones, utilizando la ciencia y la tecnología para conocer y estimar la salud física y mental del futuro recién nacido.

El último estudio completo sobre interrupciones voluntarias del embarazo realizado en el País Vasco en el año 2010 (20), indica que en ese año se hicieron 3.388 IVE a mujeres residentes en la Comunidad Autónoma del País Vasco. De ellos, se determinó que el 6,4% de los abortos que se realizaron se debieron a riesgo de anomalías graves o incompatibles con la vida del feto. En concreto, la primera malformación en frecuencia correspondió al Síndrome de Down, con un 67,5% de los diagnósticos. En número, supusieron 81 abortos. La segunda en frecuencia fue el síndrome de Edwards (13,3%), y la tercera el Síndrome de Turner (5,8%).

El estudio concluía que la causa de la IVE, cuando está relacionada con la salud fetal, ha sido en casi 9 de cada 10 casos la existencia de anomalías congénitas. En la mayoría de esos casos, la causa ha sido la presencia de anomalías cromosómicas.

Por otra parte, el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) (21), ha comprobado que la frecuencia global de recién nacidos con defectos congénitos en España ha venido disminuyendo a lo largo del tiempo desde 1985, cuando se aprobó en España la Ley Orgánica 9/1985 del 12 de julio, por la que dejó de ser punible la IVE en determinados supuestos, siendo uno de ellos la posibilidad de que el feto presente anomalías. Ese descenso se debe principalmente al impacto de las interrupciones voluntarias del embarazo; aunque hay otros factores que pudieran estar relacionados en muy menor medida, como el mejor seguimiento del embarazo, la planificación del mismo o el aumento de la cultura sanitaria de la población.

La frecuencia defectos congénitos registrada antes de la legalización de la IVE, entre los años de 1980-1985, se considera la frecuencia basal de defectos congénitos en nuestro país, situándose en el 2,22%. Desde entonces, la frecuencia global ha descendido hasta el 1,03% (datos de 2008). Con respecto al Síndrome de Down, la evolución de su frecuencia no ha sido igual en todas las comunidades autónomas, puesto que depende de la proporción de madres con más edad en cada población y de la existencia de planes específicos de detección prenatal. Este síndrome ha descendido desde una frecuencia de 14,78 cada 10.000 recién nacidos vivos entre 1980-1985, hasta un 6,81 en el año 2008, registrándose un descenso lineal estadísticamente significativo.

Estos datos, avalarían una reflexión deliberativa sobre la Ley Orgánica 2/2010 de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. En el apartado 3.3 de este trabajo se recogía el artículo 15 de esta Ley, que contempla las excepciones por las cuales se podrá interrumpir el embarazo más allá de las primeras 14 semanas de gestación. Las circunstancias deberán corresponderse con causas médicas, entre las que se encuentran tres posibilidades:

- a) Grave riesgo para la vida o la salud de la embarazada, hasta las 22 semanas de gestación.
- b) Riesgo de graves anomalías en el feto, hasta las 22 semanas de gestación. Para proceder a la interrupción, se requiere un dictamen emitido con anterioridad a la intervención por dos médicos especialistas distintos del que la practique o dirija.

- c) Cuando se detecten anomalías fetales incompatibles con la vida y así conste en un dictamen emitido con anterioridad, o cuando se detecte en el feto una enfermedad extremadamente grave e incurable en el momento del diagnóstico y así lo confirme un comité clínico.

El supuesto legal al que se acoge la IVE al detectar el síndrome de Down en el feto, es en la actualidad el 15b que contempla “el riesgo de graves anomalías en el feto”, dado que no produce por sí mismo un riesgo para la vida de la embarazada, ni se considera una anomalía incompatible con la vida. Para ello, dos médicos especialistas deben emitir un dictamen que informe sobre la anomalía identificada y que justifique su nivel de gravedad. No obstante, la Ley no refleja ni especifica qué se considera como “grave anomalía”, dejando al médico la responsabilidad de dicha determinación. Atribuir al médico la decisión de permiso o denegación del aborto para este supuesto constituye un factor discriminatorio para la autonomía de la gestante, que ve mermada su capacidad de decisión en una faceta fundamental de la vida. En los ya citados Servicios de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario de Basurto y del Doce de Octubre de Madrid, los dictámenes médicos necesarios para practicar la IVE por Síndrome de Down que se acogen al artículo 15.2. recogen una valoración meramente descriptiva de la malformación, sin entrar en juicio sobre la gravedad de la misma. Por lo tanto, en la práctica clínica, no se requiere realmente que la patología sea grave, sino que basta con que se detecte una alteración cromosómica o una malformación embrionaria de cualquier tipo y la gestante manifieste su deseo de interrumpir el embarazo. De facto en los servicios consultados se considera que, de la 14 a las 22 semanas, cualquier anomalía fetal es causa de IVE si así lo decide la gestante.

En el ámbito de la Medicina es imprescindible que la Ley ampare y promueva las buenas prácticas clínicas, garantizando una atención sanitaria adecuada y dando seguridad jurídica a los profesionales para el ejercicio de las mismas. Así pues, no es conveniente que la práctica clínica que se realiza no se corresponda con la legislación vigente, porque esto puede suponer problemas médico-legales tanto a los profesionales como a las gestantes que se someten a una IVE por este supuesto.

Se debe poner en consideración, a la vista de la experiencia y el conocimiento actual, la consideración el Síndrome de Down como una “grave anomalía del feto” porque esta trisomía es distinta a otras cromosomopatías o malformaciones de consecuencias vitales más graves, siendo de una singularidad especial. Las personas con este Síndrome llegan a vivir hasta los 70 años con unos cuidados específicos, estando su calidad de vida determinada actualmente no por el síndrome como tal, sino por las malformaciones que puedan estar asociadas. Una alteración que permite una esperanza de vida larga y una buena calidad de vida no debiera ser considerada como criterio de gravedad, al menos no en sentido clínico.

En conclusión, la buena práctica clínica, es decir, el principio de la no maleficencia, se ve mermada cuando falta precisión en la Ley. Esto promueve que los exigibles dictámenes médicos incluyan información no veraz, imprecisa o simplemente la obvien. Una deliberación informada sobre esta cuestión permite analizar las distintas posibilidades y los valores que han de ser tenidos en cuenta en la ponderación de cada una de ellas.

5.3.1 Cursos de acción

5.3.1.1 Exclusión del Síndrome de Down como criterio médico para la IVE

Una primera alternativa consistiría en ajustar la práctica clínica a lo que señala la Ley. En sentido estricto, el Síndrome de Down no es una “grave malformación” según las características particulares que se han ido recogiendo a lo largo de este trabajo y, por lo tanto, quedaría excluido este diagnóstico como posible causa de interrupción del embarazo entre las 14 y las 22 semanas de gestación.

El debate clásico que ha suscitado el aborto desde el punto de vista de la ética (la protección del no-nato frente a la autonomía de la gestante) es muy complejo y no se pretende solventar en este trabajo, pero es necesario profundizar y enfrentar las contradicciones para comprender tanto dificultad que supone la toma de decisiones que afectan al inicio y al final de la vida como el lugar que ocupa la Medicina en ese proceso. El preciso reconocer que el denominado aborto eugenésico es inevitablemente discriminatorio. El diagnóstico prenatal pone en marcha lo que se ha llamado *control de calidad fetal*, dado que en la mayoría de los casos da lugar a una

IVE si no supera el estándar predeterminado. Por esta razón la eugenesia actual no distingue entre una intervención terapéutica y una intervención de perfeccionamiento. A este respecto, Jesús Flórez, asesor científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria dice: *“yerran quienes ponen la fuerza del argumento para defender el derecho a nacer de una persona con síndrome de Down en pretender demostrar lo mucho y bien que avanzan y progresan actualmente estas personas. Su derecho a la vida no depende del nivel cognitivo o conductual que pueden llegar a alcanzar, porque entonces es muy fácil la contraargumentación. Esos argumentos pueden ser valiosos para facilitar la aceptación y la integración, pero carecen de valor a la hora de dictaminar sobre la vida y la muerte de un feto con discapacidad diagnosticada”* (9).

No obstante, el otro valor en conflicto, la autonomía de las personas, su libertad, es también esencial. La prohibición de la IVE por causa eugenésica supondría la obligación de aceptar ese embarazo a todas las gestantes, incluso en contra de su voluntad, suprimiendo la autonomía y dejando de hacerles el bien, según su criterio personal de bien (Beneficencia). Además, no se debe olvidar que la prohibición de la IVE puede dar lugar al *turismo abortivo* o a la práctica de *abortos clandestinos*, fuera del entorno sanitario, que no garantizan las condiciones higiénico-sanitarias necesarias, con las graves consecuencias que acarrearán para la vida de las gestantes.

Se puede concluir que, si bien es cierto que el aborto por diagnóstico de síndrome de Down puede considerarse discriminatorio, la prohibición de la IVE por dicha causa no parece la mejor opción para la aceptación de la discapacidad.

5.3.1.2 Ampliación del plazo de libre decisión de la gestante por patología fetal

La segunda opción que se plantea es la ampliación hasta la semana 22 de la libre decisión de la gestante por causa de patología fetal. Es la más adecuada a la realidad de la práctica clínica y a la casuística actual. Se permitiría la IVE entre las semanas 14 y 22 cuando se detecte una malformación fetal o una cromosomopatía, como es el caso del síndrome de Down, sin necesidad de justificar desde el punto de vista médico la gravedad del mismo.

En este caso, la protección del no-nato quedaría mermada en virtud de la autonomía y beneficencia de la gestante, que quedaría respetada, pero no modificaría dicha

protección respecto a lo que ya se está llevando a cabo y el criterio legal sería acorde con la realidad asistencial. Además, no podría considerarse mala práctica ni ilegal la emisión por parte del médico especialista de un dictamen que no cuantifique ni cualifique la anomalía detectada. Es preciso matizar que esta opción no limita la problemática de la discriminación del aborto eugenésico anteriormente comentada. La información sobre esta condición debería facilitarse en el proceso previo de consejo genético a la gestante, de forma que no quede desamparada en la toma de decisión.

5.3.1.3 Inclusión de un supuesto socio-económico

El síndrome de Down goza de una ventaja sobre otras muchas discapacidades: la visibilidad y la cantidad de programas de apoyo y ayudas que existen para él. Además, permite una buena calidad de vida, y una autonomía si se goza de los apoyos necesarios. El principal miedo que verbalizan los padres cuando reciben el diagnóstico, tal como se relata en la Asociación consultada, es el rechazo social y la no integración de su futuro hijo, o la incapacidad de darle todo lo vaya a necesitar; lo cual corrobora que pese a los avances que se han conseguido, no hay una integración social real de las personas con este síndrome.

En este punto cabe preguntarse si es realmente la gravedad de una determinada alteración cromosómica o de otro tipo, lo que determina la decisión de las gestantes a interrumpir su embarazo, o si se corresponde más concretamente con el deseo de los padres de que sus descendientes crezcan en una sociedad que les acepta y les ayuda a realizarse como seres humanos.

Desde esta perspectiva la opción de incluir un “supuesto de IVE por causa socioeconómica” en la ley ofrecería un matiz cualitativo distinto. El atribuir a una causa social y económica la necesidad de tomar esta decisión supondría una visibilización del problema de la limitación de los recursos para las personas con discapacidad. Problemática debida entre otros factores a la escasa comprensión y competencia de la sociedad para integrar a las personas con síndrome de Down. Educar a la población para cambiar esta situación es una tarea compleja, que requiere tiempo y recursos, además de profesionales formados en la tarea. Esta opción sería interesante para hacer reflexionar tanto a la población como a los poderes del estado

sobre la incapacidad actual para incorporar a la vida civil a las personas con capacidades diferentes, favoreciendo en la medida de lo posible políticas que aboguen por la integración de las personas que no cumplen con el peculiar canon de excelencia que parece primar en las sociedades desarrolladas. En todo caso es necesario reflexionar sobre la situación actual de las personas que se encuentran en una posición de vulnerabilidad, y sobre la responsabilidad de legisladores y médicos en mejorar desde el punto de vista humano el respeto hacia las personas afectadas de Síndrome de Down.

5.4 LA IMPLICACION DE LA SOCIEDAD CON LA DISCAPACIDAD

Históricamente han existido tres modelos para tratar a las personas con discapacidad, que se mantienen aún a día de hoy en mayor o menor medida (22): El primero de ellos es el *modelo de prescindencia*, que considera que las personas con discapacidad lo son a causa de motivos religiosos, y suponen una carga para la sociedad, no aportando ningún beneficio. Clásicamente se ha unido a la idea de que la vida de estas personas no merece la pena ser vivida, lo cual ligado a su condición de “carga” ha justificado prescindir de estas personas mediante prácticas eugenésicas como el infanticidio. La característica principal de este modelo es la exclusión.

El segundo es el *modelo rehabilitador*, que consta de dos características principales: atribuye la discapacidad a causas médico-científicas, y la define como “enfermedad” o “ausencia de salud”. En segundo lugar, considera que estas personas pueden ser útiles para la comunidad, aunque sólo en la medida en que sean rehabilitadas o normalizadas. En consecuencia, el trato que reciben se basa en una actitud paternalista y caritativa, y se considera que tienen menor valor que el resto.

El último es el *modelo social*, que presupone que las causas que originan la discapacidad no son religiosas ni científicas, sino sociales. Por lo tanto, ya no son las limitaciones propias de la persona con discapacidad el problema, sino las limitaciones de la sociedad para prestar unos servicios adecuados que garanticen sus necesidades. Además, se considera que estas personas pueden contribuir a la sociedad en la misma medida que el resto de la población, basándose en que toda vida humana es igualmente digna. Este enfoque permite que las soluciones no se dirijan a las personas que se encuentran en situación de dependencia, sino hacia la

sociedad en su conjunto: en lugar de pretender normalizar a la persona con discapacidad, el objetivo es normalizar la sociedad, para que piense y esté diseñada para atender las necesidades de un colectivo plural y diverso. No se trata de ocultar la realidad médica que existe en estas personas, sino en saber distinguir eso de la problemática social que acompaña a la discapacidad. Habrá entonces que comprender la diferencia entre “enfermedad” (situación intrínseca que abarca un trastorno o accidente), de “deficiencia” (pérdida de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica, que constituye la exteriorización de la enfermedad) y “discapacidad” (restricción o ausencia de la capacidad de realizar una actividad, constituyendo la objetivación de la deficiencia).

En 2006, Agustina Palacios y Javier Romañach planteaban la necesidad de un nuevo paradigma (22): el *modelo de la diversidad*, que acepte la existencia de una diversidad humana, incluyendo en esta la discapacidad o diversidad funcional y superando la dicotomía “capacidad” versus “discapacidad”. En este enfoque, todas las personas tienen el mismo valor moral y deben por tanto tener garantizados los mismos Derechos Humanos, de forma que incluso las personas que no pueden cuidar de sí mismas tienen la misma condición de humanidad y dignidad.

Mucho camino queda como sociedad para comprender y saber enriquecernos de la diversidad, dejando de verla como una carga y desperdicio de recursos. También es responsabilidad de la Medicina poner los medios y eliminar las barreras de un entorno que de manera habitual ignora esa diversidad y merma la capacidad de las personas de realizar acciones y lograr sus objetivos. Cuando entre todos seamos capaces de crear un entorno que garantice a todas las personas la libertad de realizarse estaremos preparados para afrontar el desafío que supone la diversidad.

6. CONCLUSIONES

Las decisiones de las gestantes de interrumpir el embarazo ante un diagnóstico de Trisomía 21 están determinadas en parte por el estigma social, la discriminación y la falta de recursos a los que están sometidas las personas con discapacidad en nuestra sociedad. Sería una tarea incompleta analizar éticamente la cuestión de la IVE por Trisomía 21 desde el punto de vista de la gestante, obviando la responsabilidad que

la sociedad tiene en dicha práctica. En esta línea, en el ámbito de la Medicina es necesario poner todas las herramientas de análisis de las que se dispone para favorecer que las decisiones sean tomadas de manera objetiva, tratando de conciliar al máximo la autonomía y beneficencia con la justicia y la no maleficencia.

Es responsabilidad de los profesionales sanitarios garantizar a las gestantes unas buenas prácticas, para lo cual en ocasiones será necesario implicarse en la mejora de los recursos asistenciales o incluso de la propia legislación. Dado que hablar de ética es hablar de lo que puede ser de otra manera, mediante este trabajo se han analizado los conflictos que derivan del diagnóstico prenatal del síndrome de Down, en la búsqueda de cursos de acción óptimos que mejoren la asistencia sanitaria.

Con este trabajo, se justifica que es esencial emplear una terminología adecuada y lo más exacta posible, que evite malentendidos gravosos para las buenas prácticas clínicas, para la autonomía de las gestantes y para la justicia social. También se ha demostrado la importancia de ofrecer un consejo genético riguroso para favorecer que la gestante tome sus decisiones de manera razonada y libre. Se ha planteado asimismo la posibilidad de una reforma legislativa de la Ley Orgánica 2/2010 de salud sexual y reproductiva, que garantice un marco legal adecuado y seguridad jurídica a los profesionales que realizan las IVE, y que evite la obligación de los médicos en la determinación del grado de gravedad de una determinada malformación. Por último, se ha abordado el aborto eugenésico en términos sociales, comprendiendo que no implica de manera exclusiva a la gestante y a las familias, sino que la sociedad entera tiene una responsabilidad y ha de implicarse en la aceptación e integración de las personas con discapacidad, garantizando recursos que les permitan ser libres para lograr una justa y buena vida.

7. BIBLIOGRAFÍA

1. Moreno-Vivot E. El recién nacido con síndrome de Down. Rev Esp Pediatr. 2012;68(6):404-408.
2. Ruiz E. Evaluación de la capacidad intelectual en personas con Síndrome de Down. [Internet]. 2012 [cited 9 December 2016];. Available from: <http://www.downcantabria.com/articuloP1.htm>

3. Lirio Casero J, García Pérez J. Protocolo de seguimiento del síndrome de Down. *Pediatr Integral*. 2014;18(8):539-549.
4. Farriols Danés C. Specific aspects of ageing in Down's syndrome. *International Medical Review on Down Syndrome*. 2012;16(1):3-10.
5. Borrel Martínez J. Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down. *Rev Esp Pediatr*. 2012;68(6):448-452.
6. Cerdá Mota T, Ascunce Elizaga N. Implantación y evaluación de programas poblacionales de cribado. *Sociedad Española de Epidemiología*. 2006;3:9-13.
7. Carreras E, Fortuny A, González de Agüero R, López C, Galindo A. Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. *Diagn Prenat*. 2013;24(2):57-72.
8. López López M, de Montalvo Jääskeläinen F, et al. El consejo genético prenatal. [Internet]. [Cited 17 January 2017]. Available from: <http://www.segenetica.es/adjuntos/InformeCBE.pdf>
9. Flórez J. Diagnóstico prenatal del síndrome de Down y aborto voluntario. [Internet]. 2007 [cited 19 January 2017];. Available from: http://www.downcantabria.com/revistapdf/93/jesus_DOWN%20Revista.pdf
10. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. BOE 4 Julio 2007.
11. Ley 11/2007, de 26 de noviembre, reguladora del consejo genético, de protección de los derechos de las personas que se sometan a análisis genéticos y de los bancos de ADN humano en Andalucía. BOJA 17 Diciembre 2007. BOE 13 Febrero 2008.
12. Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. BOE 4 Marzo 2010.
13. Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. BOE 15 Diciembre 2006.
14. Gracia Guillén D, Broggi Trias P, Salvà Lacombe P, Costa Pagès J. Ética médica. In: Ausina V, Callejas J, editors. *Medicina interna*. Madrid: Elsevier España; 2004. p. 55-60.

15. Gracia, D. Los cambios en la relación médico-paciente. In: el Búho, editors. Bioética clínica. Santa Fé de Bogotá: Códice; 1998. p. 69-84.
16. 'Padres que acogen', el programa de acogimiento a menores con síndrome de Down, recibe un nuevo impulso [Internet]. Sindromedown.net. 2016 [cited 1 February 2017]. Available from: <http://www.sindromedown.net/noticia/padres-que-acogen-el-programa-de-acogimiento-a-menores-con-sindrome-de-down-recibe-un-nuevo-impulso/>
17. Rodríguez Díaz R. Aborto eugenésico: actitud ante el diagnóstico de un feto malformado. Dilemata. 2015;17:23-50.
18. Cameron S. Induced abortion and psychological sequelae. Best Practice & Research Clinical Obstetrics and Gynaecology. 2010;24:657-665.
19. Crandel L. Psychological outcomes of medical versus surgical elective first trimester abortion. Nurs Womens Health. 2012;16(4):296-307.
20. Departamento de Sanidad y Consumo del Gobierno Vasco. Interrupciones voluntarias del embarazo en la Comunidad Autónoma del País Vasco. [Internet]. 2010 [cited 23 February 2017];. Available from: http://www.osakidetza.euskadi.eus/contenidos/informacion/estado_salud/es_5463/adjuntos/interrupcion_Es_WEB.pdf
21. Bermejo Sánchez E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de variación de las frecuencias. Semergen. 2010;36(8):449-455.
22. Toboso Martín M. La discapacidad dentro del enfoque de capacidades y funcionamientos de Amartya Sen. Araucaria. 2008;20.