



Aproximación a un estudio jurídico y ético de la medicina genética predictiva

An Approximation of a Legal and Ethical Study of Predictive Genetic Medicine



Aitziber Emaldi Ciri3n

Profesora Titular de Derecho Constitucional. Universidad de Deusto.
Investigadora de la Cátedra de Derecho y Genoma Humano
E-mail: -aitziber.emaldi@deusto.es



Resumen

Constantemente, los avances en el ámbito de la reproducción plantean cuestiones bioéticas y en ocasiones, también jurídicas de gran relevancia. Así es, los diagnósticos genéticos predictivos cada vez más precisos nos obligan a tomar decisiones tales como: la de tener un hijo con una discapacidad o anomalía, proceder a un aborto, etc. En este trabajo de investigación, se analizarán los aspectos éticos en conflicto, teniendo presente la regulación jurídica que existe al respecto de estas prácticas cada vez más cotidianas.

Abstract

Advances in the area of reproduction constantly raise important bioethical questions and, occasionally, legal ones. Thus, ever more precise predictive genetic diagnoses force us to take decisions such as whether or not to have a child with a disability or proceed with abortion, etc. In this research paper, the ethical aspects in conflict are analyzed, taking into account the legal regulation in place in relation to these increasingly common practices.

Keywords

Prenatal, eugenesia, diagnóstico genético, técnicas de reproducción asistida, legislación, Wrongful life, Wrongful birth.

prenatal, eugenics, genetic diagnosis, assisted reproduction techniques, legislation, Wrongful life, Wrongful birth.

Fechas

Recibido 21/6/2016. Aceptado: 21/12/2016



1. Introducción

Los avances en genética y en concreto, los diagnósticos antenatales están contribuyendo al imparable desarrollo de la medicina predictiva que permite identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad o detectar una predisposición o susceptibilidad genética de aquélla. Son muy distintos los diagnósticos antenatales que se practican hoy en día: preconceptivos, preimplantatorios, prenatales y postnatales, dependiendo del momento y de las circunstancias que rodean la realización de los mismos.

Los diagnósticos antenatales están contribuyendo al imparable desarrollo de la medicina predictiva que permite identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad o detectar una predisposición o susceptibilidad genética de aquélla.

Por tanto, si hemos de hablar de los sujetos sometidos a estos diagnósticos, tenemos en primer lugar, al embrión y al feto, según en qué momento se encuentre de su desarrollo y en segundo lugar, a los progenitores. Así es, los resultados del diagnóstico nos pueden revelar la anomalía o enfermedad fetal e indirectamente, pueden aportar información sobre la salud de los progenitores pues al analizar al feto, éste aporta información genética procedente de aquéllos, indicando quién de los dos –o ambos en su caso– le ha transmitido la enfermedad o predisposición que porta.

En este artículo haremos referencia a los diagnósticos llevados a cabo durante el embarazo, y para ello, utilizaremos todas aquellas acciones prenatales que tengan por objeto el diagnóstico de un defecto congénito, entendiendo por tal toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque puede manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple. Además, tal y como lo exige la normativa, es necesario que todo análisis genético lleve aparejado un consejo genético¹ adecuado.

2. Las técnicas de diagnóstico y las decisiones posteriores a la realización de las mismas

Hoy en día, la medicina dispone de diferentes técnicas para detectar, precozmente, anomalías fetales de distinta naturaleza. Según el momento en que se lleven a cabo y la finalidad que se persiga con las mismas, las técnicas de diagnóstico prenatal, pueden clasificarse en dos grandes grupos: técnicas no invasivas (ecografía, radiografía, san-

1 Moya, G. (2012). Diagnóstico prenatal en el marco de la bioética personalista ontológica: percepción del uso, actitudes y requerimientos de los pacientes en un centro privado de la ciudad de Buenos Aires. *Vida y ética*, 13 (2). Recuperado de <http://bibliotecadigital.uca.edu.ar/repositorio/revistas/diagnostico-prenatal-marco-bioetica-personalista.pdf>



gre materna, triple *escreening*)² y técnicas invasivas (amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales, fetoscopia, sangre fetal)³.

Con el primer grupo de técnicas no hay ningún problema, no así con las llamadas invasivas ya que las mismas tienen el inconveniente de poder resultar lesivas a la hora de llevarlas a cabo, tanto para la mujer como para el feto. Por ello, el recurso a las mis-

mas debería responder a indicaciones médicas muy precisas y no ofrecerse de forma sistemática como una práctica habitual del embarazo. Además, si una mujer no quisiera interrumpir el embarazo, aun cuando se detectaran anomalías fetales, en tal supuesto, se le debería desaconsejar el sometimiento a estos métodos invasivos.

Una vez realizada la técnica oportuna de diagnóstico prenatal llega el momento más importante al efecto, esto es, tomar la decisión en base a los resultados obtenidos y que precisamente, son los objetivos para los cuales se han llevado a cabo.

Una vez realizada la técnica oportuna de diagnóstico prenatal llega el momento más importante al efecto, esto es, tomar la decisión en base a los resultados obtenidos y que precisamente, son los objetivos para los cuales se han llevado a cabo, entre los que destacamos⁴: a) detectar una patología, una predisposición o una enfermedad; b) planificar el nacimiento de un hijo ya que de acuerdo con las malformaciones que pudiera padecer el feto,

debería escogerse entonces el momento del nacimiento de forma que el riesgo de la prematuridad no sea mayor que el riesgo propio de empeoramiento intraútero de la anomalía diagnosticada; c) aplicar un tratamiento médico al feto ya sea mediante la administración de fármacos o, cuando la técnica lo permita, practicando una intervención quirúrgica durante el embarazo; d) interrumpir un embarazo por motivos eugenésicos o embriopáticos⁵; e) asumir el nacimiento de un hijo con una anomalía o enfermedad; f) conocer malformaciones que hubieran pasado inadvertidas durante el período neonatal. Un diagnóstico prenatal puede ayudar a la asistencia sanitaria, durante el período neonatal, de aquellas enfermedades que pudieran haber pasado inadvertidas de no haber sido detectadas, previamente, al nacimiento.

Vistas las diferentes finalidades que puede tener este tipo de diagnóstico, se puede concluir que el objetivo prioritario es el permitir a aquellas parejas con riesgo de transmitir enfermedades, predisposiciones o anomalías a sus hijos, que no renuncien a la procreación de forma absoluta sino que el diagnóstico contribuirá a despejar las incóg-

-
- 2 González-Melado, F. y Di Pietro, M. L. (2011). Diagnóstico prenatal genético no invasivo: reflexión bioética sobre la utilización del diagnóstico prenatal no invasivo a partir del análisis de ácidos nucleicos presentes en la sangre periférica materna. *Cuadernos de Bioética XXII* (1) 49-76.
 - 3 Emaldi Cirión, A. (2011). El diagnóstico prenatal. En: Romeo Casabona (Ed.) *Enciclopedia de Bioderecho y Bioética*. Bilbao-Granada: Comares, 641-651.
 - 4 Emaldi Cirión, A. (2011). Las soluciones dirigidas a no procrear y dirigidas a procrear, Consejo genético y derecho sanitario I. *Tratado de Medicina Legal y Ciencias Forenses*. Barcelona: Bosch, 1330-1360.
 - 5 Villela Cortés, F. y Linares Salgado, J. (2012). Diagnóstico genético prenatal y aborto. Dos cuestiones de eugenesia y discriminación, *Rev. Bioética y Derecho*, 24 31-43.



nitias sobre la salud del futuro hijo y les facilitará la toma de decisiones⁶ siempre tras una información oportuna y precisa otorgada por un consejero genético.

El planteamiento ético que aquí subyace es la utilización de estas técnicas con fines eugenésicos, porque realmente todos estos diagnósticos buscan la procreación de hijos sanos e incluso en algunos supuestos van más allá, porque se busca que los mismos no tengan meras predisposiciones a una enfermedad⁷. Estamos en una sociedad en la que las discapacidades y enfermedades están siendo consideradas un lastre y hay que evitarlas, en la medida de lo posible y puesto que la tecnología y la ley lo permite, los principios éticos de las personas quedan en su reducto más íntimo.

3. Cuestiones jurídicas surgidas con los diagnósticos antenatales

La normativa establece que los análisis predictivos de enfermedades genéticas únicamente, podrán llevarse a cabo con fines médicos o de investigación médica, y acompañados de un consejo genético apropiado.

En España, tenemos una extensa normativa que regula los análisis genéticos, de hecho, tenemos la Ley de Investigación Biomédica (2007), la Ley de Técnicas de Reproducción Asistida (2006), y el Convenio para la Protección de los Derechos Humanos y Biomedicina (1997), en vigor en España desde el 1 de Enero de 2000⁸.

En esta normativa se establece que los análisis predictivos de enfermedades genéticas o capaces de identificar a un sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o una predisposición o susceptibilidad genética a una enfermedad, únicamente, podrán llevarse a cabo con fines médicos o de investigación médica, y acompañados de un consejo genético apropiado. Además, cuando se proceda a su realización, tendrán que adaptarse a las exigencias generales del consentimiento informado, es decir, previamente a su realización, será necesario que el sujeto sea informado sobre los siguientes aspectos: a) la finalidad del análisis genético para el cual consiente; b) el lugar de realización del análisis; c) las personas que tendrán acceso a los resultados; d) la posibilidad de obtener descubrimientos inesperados, así como sobre la facultad que tienen de tomar una posición en relación con recibir su comunicación; e) la implicación que puede tener para sus familiares biológicos la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que sean ellos mismos quienes transmitan dicha información a aquéllos; f) el ofrecimiento de un adecuado consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis; y g) sobre los derechos que tienen los sujetos, para revocar su consentimiento.

informado, es decir, previamente a su realización, será necesario que el sujeto sea informado sobre los siguientes aspectos: a) la finalidad del análisis genético para el cual consiente; b) el lugar de realización del análisis; c) las personas que tendrán acceso a los resultados; d) la posibilidad de obtener descubrimientos inesperados, así como sobre la facultad que tienen de tomar una posición en relación con recibir su comunicación; e) la implicación que puede tener para sus familiares biológicos la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que sean ellos mismos quienes transmitan dicha información a aquéllos; f) el ofrecimiento de un adecuado consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis; y g) sobre los derechos que tienen los sujetos, para revocar su consentimiento.

6 Rodríguez-Cadilla Ponce, M. R. (2014). Consideraciones bioéticas y jurídicas de la información genética y el diagnóstico prenatal. *Revista Vox Juris*, 28 (2) 15-40.

7 Véase sobre los aspecto eugenésicos en relación con las nuevas tecnologías: Abellán, F. (2007). *Selección genética de embriones: entre la libertad reproductiva y la eugenesia*. Granada: Editorial Comares, 33 y ss.

8 Emaldi Cirión, A. (2011). La respuesta jurídica a conductas negligentes de los consejeros genéticos. *Asesoramiento genético en la Práctica Médica*. Médica Panamericana, 163-176.



El objetivo principal de que se deban cumplir todos estos requisitos no es otro que proteger los derechos de los sujetos que se someten a los mismos y garantizar que jurídica, metodológica y éticamente se están respetando los intereses de las personas⁹.

No obstante, aun cuando se cumplen con todos los preceptos normativos, puede ocurrir que debido a una mala praxis médica se produzca un daño durante la realización de estos diagnósticos prenatales que deberá repararse, analicemos los diferentes supuestos¹⁰:

- a) Cuando el médico no propone la realización de las pruebas a personas que tienen indicaciones para someterse a las mismas. Cuando el profesional no aconseja a los pacientes con problemas reproductivos la conveniencia de someterse a ciertas pruebas genéticas podría evitar que la mujer conozca ciertas patologías fetales y, por ello, limitaría su derecho a interrumpir el embarazo bajo la indicación eugenésica, el cual está permitido por la Ley Orgánica 2/2010 de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo.
- b) Cuando se produce un daño durante la toma de muestras: puede ocurrir que debido a la poca diligencia del médico al practicar una técnica invasiva se produzcan una serie de lesiones, en cuyo caso el profesional sanitario respondería penalmente por delito de lesiones al feto, lesiones en la mujer, por la comisión de un aborto imprudente o bien, en casos extremos, se podría producir la muerte de la mujer.
- c) Cuando se valoran e interpretan los resultados del diagnóstico prenatal. En este momento, el profesional ha de realizar la valoración y la interpretación de los análisis y puede suceder que, debido a una negligencia médica, cometa un error en la valoración de los resultados pudiendo ser falsos negativos o bien falsos positivos:
 - a. Falsos positivos: los identificados falsamente como positivos son casos en que los embriones o fetos examinados se identifican, inicialmente, como portadores del defecto genético, pero, con posterioridad, se descubre su inexistencia.

El objetivo principal es proteger los derechos de los sujetos que se someten a estos análisis y garantizar que jurídica, metodológica y éticamente se están respetando los intereses de las personas.

De acuerdo con estos resultados, falsos positivos, las personas toman sus decisiones reproductivas que, en algunos supuestos, pueden plantear repercusiones jurídicas como, en las siguientes circunstancias: el supuesto partiría del hecho de que los progenitores recurrirían a un aborto embriopático al creer que existen malformaciones fetales –creencia errónea basada en un diagnóstico incorrecto–. En tal caso, para proceder al aborto eugenésico en España, es necesario que dos especialistas emitan un dictamen médico previamente a la intervención, así como que el

9 Emaldi Cirión, A. (2010). Los análisis genéticos predictivos y la responsabilidad médica por error en el diagnóstico, según la normativa Española. *Revista de Responsabilidad civil y seguros*, (8) 257-273.

10 Emaldi Cirión, A. (2010). Los análisis genéticos predictivos y la responsabilidad médica por error en el diagnóstico, según la normativa Española. *Revista de Derecho de Familia y de las Personas*, (6) 247-262.



sujeto otorgue su consentimiento libre de vicios a dicha práctica. Posteriormente, otro médico sería quien realizaría la intervención. El controvertido planteamiento jurídico se presenta cuando los dictámenes precedentes a la intervención son erróneos. La solución a este caso no es unánime, sino que hay diferentes opiniones, mos-

Desde el punto de vista penal, si el médico comete un error diagnóstico y no detecta anomalías, y el niño nace con graves deficiencias, la conducta es atípica penalmente porque el médico no causó dichas anomalías, ni podrían imputársele tampoco en comisión por omisión.

tremos una de las opciones al respecto: la persona que emitió el dictamen erróneo podría ser considerado como autor mediatamente imprudente en un delito doloso exculpado, puesto que erróneamente infringió los deberes objetivos de cuidado ofreciendo un dictamen falso, el cual fue decisivo y con el cual se tenía dominio de la situación. No obstante, este proceder –dictaminar erróneamente– no equivale a lesionar necesariamente, sino que necesita la conducta de otra persona que practique la intervención. Por consiguiente, este segundo sujeto –también médico– podría responder como autor directo de un hecho doloso porque sabía lo que hacía y conocía los efectos de la intervención. Sin embargo, se puede decir que su acción estaba amparada por un error de prohibición invencible ya que el consentimiento es una causa de justificación –error sobre los presupuestos fácticos de una causa de justificación–. No obstante, en estos momentos se puede decir que son hipótesis de derecho penal porque no tenemos sentencias al respecto que hayan avalado dichas posturas.

b. Falsos negativos: son casos en los que la prueba inicial no detecta la condición de portador y se supone que los embriones están libres de anomalías cuando, de hecho, son heterocigóticos portadores. Desde el punto de vista penal, si el médico comete un error diagnóstico y no detecta anomalías, de tal manera que la mujer no recibe la información adecuada para decidir sobre la interrupción del embarazo y el niño nace con graves deficiencias, la conducta es atípica penalmente porque el médico no causó dichas anomalías, ni podrían imputársele tampoco en comisión por omisión. Sin embargo, en este contexto deben abordarse las reclamaciones civiles que serían interpuestas contra los médicos y, en ocasiones, contra las administraciones públicas, por actuar negligentemente. En estas reclamaciones los progenitores solicitan una indemnización en nombre propio (*wrongful birth*) y en representación de su hijo (*wrongful life*)¹¹.

- Acciones civiles de *wrongful birth*: consiste en una demanda civil interpuesta por los padres del hijo que tiene una deficiencia contra el médico que fue el responsable de ocasionarles un daño al no proponerle a la mujer una serie de pruebas predictivas, o bien al no detectar o no avisarle sobre la enfermedad o anomalía que padecía el feto, a tiempo de que ésta pudiera abortar, amparada por la ley. Así es, debido a la negligencia médica, se le privó de la oportunidad de tomar una decisión informada sobre la continuidad o interrup-

11 Emaldi Ciri6n, A. (2010). La responsabilidad m6dica por error en los diagn6sticos predictivos. Las llamadas acciones de *Wrongful birth* y *Wrongful Life*, La prueba judicial. Desaf6os en las jurisdicciones civil, penal, laboral y contencioso administrativo. *La Ley*, 935-954.



ción de su embarazo y, por tanto, reclaman al médico una indemnización por el daño consistente en: a) el daño moral y b) el quebranto económico en los supuestos de haber tenido un hijo aquejado con una enfermedad o anomalía genética.

- En España, son escasas las sentencias existentes al respecto pero su número va en aumento debido al conocimiento que se tiene, cada vez mayor, sobre la posibilidad de ejercitar dichas reclamaciones civiles.
- Acciones civiles de *wrongful life*: se trata de una demanda que interpone el niño que ha nacido con alguna enfermedad o anomalía contra el médico que actuó con negligencia. Se ha de aclarar, que cuando se habla de acciones entabladas por un menor son demandas que son formuladas por sus representantes legales –padres o tutores– pero en nombre de aquél. Por ello, es frecuente que al demandar los padres lo hagan por el doble concepto de *wrongful birth* y de *wrongful life*.

El sujeto con la anomalía o enfermedad no alega que la negligencia del profesional fuera la causa de su lesión o de su enfermedad, sino que, la misma, dio lugar a su nacimiento.

La causa que motiva la acción de *wrongful life* es, esencialmente, la reclamación por la negligencia o la mala praxis médica. El niño que padece alguna anomalía alega que el médico tenía un deber con él y que ese deber fue incumplido. El sujeto con la anomalía, o enfermedad no alega que la negligencia del profesional fuera la causa de su lesión o de su enfermedad, sino que, la misma, dio lugar a su nacimiento. Por tanto, el niño tendrá que probar, no que el médico causó sus anomalías, sino que su negligencia –por no detectarlas o por informar erróneamente a sus padres–, dio lugar a su nacimiento. En este supuesto, el hijo demandante argumenta que “de no haber sido por el consejo médico inadecuado, no habría nacido para experimentar el sufrimiento propio de su enfermedad”, y por ello, solicita al médico que le indemnice en concepto de: a) daños económicos que acarrea su vida enferma (educación especial, medicamentos, cuidados médicos); b) daño moral: el hecho mismo de haber nacido, puesto que considera mejor para él no haber nacido que vivir en las condiciones en las que lo hace. Es evidente que la valoración de los daños resulta difícil en el caso de estos daños morales, por lo que la fórmula más expresiva sería la que manda fijar la indemnización en atención a las circunstancias y necesidades del caso concreto, es decir, una estimación económica de los bienes inmateriales de que la víctima se ha visto o se verá, temporal o permanentemente privada.

La causa que motiva la acción de *wrongful life* es, esencialmente, la reclamación por la negligencia o la mala praxis médica. El niño que padece alguna anomalía alega que el médico tenía un deber con él y que ese deber fue incumplido. El sujeto con la anomalía, o enfermedad no alega que la negligencia del profesional fuera la causa de su lesión o de su enfermedad, sino que, la misma, dio lugar a su nacimiento. Por tanto, el niño tendrá que probar, no que el médico causó sus anomalías, sino que su negligencia –por no detectarlas o por informar erróneamente a sus padres–, dio lugar a su nacimiento. En este supuesto, el hijo demandante argumenta que “de no haber sido por el consejo médico inadecuado, no habría nacido para experimentar el sufrimiento propio de su enfermedad”, y por ello, solicita al médico que le indemnice en concepto de: a) daños económicos que acarrea su vida enferma (educación especial, medicamentos, cuidados médicos); b) daño moral: el hecho mismo de haber nacido, puesto que considera mejor para él no haber nacido que vivir en las condiciones en las que lo hace. Es evidente que la valoración de los daños resulta difícil en el caso de estos daños morales, por lo que la fórmula más expresiva sería la que manda fijar la indemnización en atención a las circunstancias y necesidades del caso concreto, es decir, una estimación económica de los bienes inmateriales de que la víctima se ha visto o se verá, temporal o permanentemente privada.

4. Conclusión

Se ha de insistir en considerar el diagnóstico prenatal como una herramienta de la medicina preventiva y predictiva y, en algunos supuestos, como una terapia y no como un sistema de criba entre embriones sanos y enfermos o, incluso, entre embriones sanos



El principal objetivo de este diagnóstico ha de ser el de proporcionar una solución a los problemas reproductivos de las parejas.

con una predisposición, que impulsa la aceptación social de la eugenesia.

El principal objetivo de este diagnóstico ha de ser el de proporcionar una solución a los problemas reproductivos de las parejas; dar la posibilidad de ofrecer una terapia presente o futura a la enfermedad genética o una anomalía detectada. Puesto que es uno de los procedimientos médicos que ha experimentado más desarrollo en los últimos años, sería interesante que se desarrollasen a la vez líneas de investigación destinadas a aplicar

terapias embrionarias con el objeto de que no sea necesario proceder a abortos por motivos embriopáticos en todos los casos que se detectara una enfermedad. De esta manera, se solucionarían problemas éticos y jurídicos que plantean los diferentes usos eugenésicos de este diagnóstico.