



Reproducción selectiva y diagnóstico genético prenatal. Repercusiones en las relaciones de filiación y genitorialidad

Selective reproduction and prenatal genetic diagnosis.
Repercussions in filiation and genitorality relations



Autor

Yordanis Enríquez Canto

Universidad Católica Sedes Sapientiae, Perú

E-mail: yenriquez@ucss.edu.pe



Resúmen

El diagnóstico genético prenatal permite identificar numerosas enfermedades autosómicas recesivas con antelación a la implantación del embrión. No obstante, las posibilidades terapéuticas aún son escasas para los individuos diagnosticados. Por esta razón, a través de la selección negativa frecuentemente son eliminados. Se propone un análisis crítico de dos cuestiones: la concordancia entre la aplicabilidad de los test genéticos y el principio de igual valor. Posteriormente, se considera desde un enfoque fenomenológico cómo se modifican relaciones humanas significativas como la filiación y la genitorialidad.

Abstract

Prenatal genetic diagnosis allows the identification of many autosomal recessive diseases in advance of embryo implantation. However, the therapeutic possibilities are still scarce for diagnosed individuals. For this reason, they are often eliminated through negative selection. A critical analysis of two issues is proposed: the concordance between the application of genetic tests and the principle of equal value. Subsequently, it is considered from a phenomenological approach, how significant human relationships such as filiation and genitorality are modified.

Key words

Reproducción selectiva; diagnóstico prenatal; trastornos recesivos; discapacidad; genitorialidad.

Selective reproduction; prenatal diagnosis; recessive disorders; disability; genitorality.

Fechas

Recibido: 26/10/2017. Aceptado: 13/12/2017



1. Introducción

Actualmente el diagnóstico genético prenatal permite identificar numerosas enfermedades, incluso con antelación a la implantación del embrión. No obstante el momento temprano con que se puede obtener la información diagnóstica de las posibilidades terapéuticas, en el caso de las enfermedades autosómicas recesivas, continúan siendo escasas para los individuos humanos diagnosticados (Kuliev, 2012, p. 5). Por ello en ciertos contextos frecuentemente son eliminados, a través de técnicas que permiten la selección negativa, con posterioridad a una deliberación que evalúa posibilidades con los futuros padres. Estas circunstancias traen consigo interrogantes de tipo ético que se abordan y profundizan en dos secciones del presente trabajo. Estas preguntas centrales son:

1. ¿La aplicación de los test genéticos es compatible con el postulado que sostiene la democracia occidental?, o sea ¿es compatible con la igualdad entre los seres humanos?
2. ¿Debemos admitir que la condición de salud determine la filiación? O ¿es aceptable que esta se otorgue condicionalmente?

En el debate bioético, a nivel antropológico, no ha recibido suficiente atención el modo en el que las técnicas diagnósticas genéticas modifican la experiencia humana de la reproducción

Estos interrogantes revelan problemas antropológicos en su raíz. Lo anterior es consecuencia del desarrollo de técnicas diagnósticas genéticas que traen consigo un impacto cultural relevante. Se debe entender por impacto cultural la capacidad de transformar la mentalidad y las costumbres de una época. Sin embargo, no conocemos del todo hasta qué punto el mismo es percibido y concientizado por el mundo moderno. En el debate bioético, a nivel antropológico, no ha recibido suficiente atención el modo en el que las técnicas diagnósticas genéticas modifican la experiencia humana de la reproducción. El uso de estas técnicas diagnósticas, además de la identificación de enfermedades, tienen la potencialidad de mutar dinámicas interpersonales. Este

tipo de cambios en las relaciones más significativas modifica la experiencia humana (Pessina, 2000, p. 113).

Las técnicas reproductivas y genéticas (RGT en inglés) por un lado, ponen a disposición los instrumentos para transformar la generación que, aún dentro de lo voluntario, conserva una cierta casualidad. Con ellas lo aleatorio se convierte en un proceso programado y controlado. Por el otro, dan a los padres mayores posibilidades de elegir características de los futuros hijos, por ejemplo evitando el nacimiento de niños con discapacidad eliminando deliberadamente embriones con estas características. Esta posibilidad interpela nuestra conciencia e identidad antropológica, así como el modo de establecer relaciones interpersonales. Por ello es necesario llegar a preguntarse: ¿cómo cambian las técnicas reproductivas y genéticas la experiencia de la generación humana? No es posible responder *a priori*, sin embargo una vía para ganar este conocimiento es a través de una reflexión fenomenológica.

El método empleado busca primeramente identificar algunos de los argumentos centrales del debate (por ejemplo, que la selección negativa de individuos con determina-



das características genéticas no está en contradicción con la igualdad entre los seres humanos). Con posterioridad se considera si son válidos o no. Como modalidad de abordaje se profundizan algunas experiencias para esclarecer aspectos del fenómeno generativo, por ejemplo, la filiación y su conexión con la condición humana. Este elemento es necesario para aclarar los mencionados interrogantes éticos relativos al uso de las técnicas genéticas diagnósticas. Por tanto, el objetivo trazado de evidenciar las repercusiones en relaciones significativas como la filiación y la genitorialidad de la reproducción selectiva, empleando el diagnóstico genético prenatal de enfermedades autosómicas recesivas implica una reflexión antropológica.

2. Diagnóstico genético prenatal de desórdenes recesivos

Hemos comenzado un recorrido hacia una dislocación espacio-temporal del origen del ser humano. Una disyunción que se ha desarrollado a partir de la separación de los actos que dan origen a una nueva vida humana con la introducción de la fertilización *in vitro* (IVF) y la posterior transferencia al útero de los embriones. Estos factores han

Los conocimientos sobre los patrones de la herencia de enfermedades monogénicas autosómicas han sido importantes en su diagnóstico

facilitado la realización del diagnóstico en etapas tempranas, ya que el examen genético prenatal puede ser realizado durante el período de desarrollo embrionario y fetal. Este tiene la finalidad de detectar si el neonato concebido presenta, o es portador de alguna enfermedad de origen genético o malformación (Burton y Luciani, 2012). Aunque es la trisomía 21 la que se diagnostica de forma mayoritaria (Sheets et al, 2011), cada vez es mayor el número de enfermedades que pueden ser detectadas mediante pruebas genéticas.

Los conocimientos sobre los patrones de la herencia de enfermedades monogénicas autosómicas (provocadas por un solo gen no vinculado a los cromosomas que determinan el sexo) han sido importantes en su diagnóstico. En el caso de las enfermedades autosómicas recesivas están presentes para su manifestación dos copias mutadas del gen: una proveniente del padre y otra de la madre. Ambos progenitores son portadores sanos de la enfermedad y no manifiestan sus síntomas. Las enfermedades recesivas pueden afectar a individuos de ambos sexos con severidad y frecuencia similares (Gunder y Martin, 2010, p. 10). La descendencia tendrá un 25 % de riesgo de manifestar la enfermedad, un 50 % de ser portador sano y un 25 % de no ser portador. Entre los ejemplos más conocidos de las enfermedades autosómicas recesivas encontramos la anemia falciforme, la fibrosis quística, la fenilcetonuria y la enfermedad de Tay-Sachs. Las probabilidades de manifestación aumentan cuando los progenitores son consanguíneos (Gunder y Martin, 2010, p. 12). Es probable que los futuros padres conozcan que son portadores de la enfermedad, pues generalmente existen casos en el historial familiar. En este sentido Gunder y Martin (2010) señalan que contar con un historial familiar preciso es una herramienta importante para recibir ayuda especializada (2010, p. 21).

El consejero genético es el especialista que trabaja con las personas que se realizarán los test genéticos, explica sus resultados y da soporte en las decisiones futuras (Yas-



hon y Cummings, 2013, p. 166). Los sujetos portadores sanos necesitan de atención en disímiles aspectos vinculados a la propia salud. Por esta razón, la realización del consejo genético se propone con la finalidad de garantizar información útil y comprensible. La asesoría normalmente considera el impacto que puede tener la información genética sobre el paciente y sus parientes cercanos. Por ejemplo, Sheets et al (2011) proponen directrices para la comunicación de la información prenatal en el síndrome de Down, debido a su incidencia. Este efecto negativo puede ser de naturaleza psicológica, existencial y modificar las relaciones familiares significativas. El consejo genético es necesario en las pruebas de portadores sanos realizadas con el fin de detectar una mutación que pudiera tener consecuencias en su futura descendencia.

2.1. Técnicas de diagnóstico genético

Las técnicas de diagnóstico genético prenatal, dependiendo de los métodos empleados, son clasificadas en invasivas y no invasivas (Burton y Luciani, 2011, p. 21). Las primeras generalmente involucran sondas o agujas para obtener material genético fetal, por ejemplo en la amniocentesis y la biopsia de vellosidades coriónicas (*Chorionic Villus Sampling* - CVS). Algunas de estas técnicas se encuentran enlistadas en la tabla 1. Todas ellas, producto de la invasividad, comportan un riesgo de pérdida del embarazo entre el 0.02 % y el 0.03 % (Yashon y Cummings, 2013, p. 169). Para evitarlo se han desarrollado otras modalidades de diagnóstico como las técnicas no invasivas de diagnóstico genético prenatal (NIPD) (Chitty y Bianchi, 2013, p. 511). En modo particular, a través de un análisis de sangre materno se identifican células circulantes fetales libres (cffDNA). A pesar de esta factibilidad en el análisis diagnóstico, Chitty y Bianchi (2013) señalan que con esta modalidad mayormente son diagnosticadas aneuploidías producto del peso condicionante del mercado. No obstante el menor interés por las enfermedades autosómicas la cantidad que puede ser testada va en aumento, aunque a un ritmo lento.

Tabla 1. Técnicas de diagnóstico prenatal de enfermedades recesivas según su invasividad

Técnicas invasivas	Realización	Técnicas no invasivas	Realización
Amniocentesis	Después de la 10ª semana	Análisis de material biológico de la madre: a partir de células y el ADN fetal en la sangre materna (cffDNA)	En el primer trimestre después de la sexta semana
Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS)	Después de la 16ª semana	Análisis de material biológico del embrión: diagnóstico genético de preimplantación (DGP)	Antes de la implantación del embrión
Cordocentesis	Entre la 24ª y la 34ª semana		
Biopsia fetal	Extremadamente rara		

Fuente: elaboración propia

Al estado actual de desarrollo de estas técnicas diagnósticas es posible identificar enfermedades autosómicas recesivas en etapas muy tempranas de la vida, incluso antes de la implantación del embrión. Para ello es suficiente la extracción de una célula em-



brionaria para la realización del examen genético. Una realidad ya consolidada incluso en estadios de desarrollo embrionario de 8 a 16 células. Esta temprana intervención se justificaría con el fin de seleccionar individuos afectados por enfermedades genéticas. La intervención mayormente empleada en estos estadios tempranos es el diagnóstico genético de preimplantación (DGP). Este ha sido desarrollado con la intención de diagnosticar a la futura descendencia de personas con riesgo elevado de transmisión de problemas genéticos (Harton et al, 2011, p. 41). Entre estos últimos se incluyen también un numeroso grupo de desórdenes monogénicos autosómicos recesivos. La tabla 2 ofrece un listado no exhaustivo.

El diagnóstico genético puede ser realizado al embrión antes de la transferencia en el útero materno a través de la IVF (Harton et al, 2011; Kuliev, 2012). El mismo se puede efectuar a través de técnicas más o menos invasivas respecto al embrión. En este sentido Harton et al (2011) indican que los métodos no invasivos se realizan mediante el cultivo de blastocistos. A partir de la composición química del medio de cultivo se obtienen datos que permiten analizar el metabolismo embrionario sin dañar su integridad. Por otro lado, los procesos invasivos realizan la biopsia del embrión o emplean la fisión gemelar. La obtención del material genético a través de la biopsia puede realizarse en diversos modos. En este sentido Harton (2011, p. 42) menciona que los métodos mayormente empleados, por grados de invasividad son la remoción de los cuerpos polares del cigoto, la remoción de uno o dos blastómeros en el momento de la división o la remoción de varias células en la etapa de blastocisto. En todos los casos dependerá del resultado del examen genético, y de la decisión de los padres, si el embrión diagnosticado se elimina o se implanta en el útero.

Tabla 2. Algunas enfermedades autosómicas recesivas diagnosticadas

Técnicas no invasivas de diagnóstico genético prenatal	Diagnóstico genético de preimplantación
Enfermedades renales: Fibrosis quística	Enfermedades renales: Fibrosis quística Enfermedad poliquística renal
Enfermedades del sistema endocrino Hiperplasia suprarrenal congénita	Enfermedades del sistema endocrino: Hiperplasia suprarrenal congénita
Enfermedades metabólicas: Acidemia propiónica	Enfermedades metabólicas: Acidemia propiónica Acil-CoA, deshidrogenasa, deficiencia de cadena media Cistinosis Enfermedad de Gaucher Enfermedad de Tay-Sachs Tirosinemia tipo I
Hemoglobinopatías: Alfa talasemia Beta talasemia	Hemoglobinopatías: Anemia de Fanconi (tipos A, F, J) Anemia falciforme Alfa talasemia Beta talasemia Púrpura trombocitopénica trombótica



Retinopatías: Amaurosis congénita de Leber	Retinopatías: Amaurosis congénita de Leber
	Leucodistrofias: Enfermedad de Krabbe Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente
	Enfermedades neurodegenerativas: Atrofia muscular espinal, Tipo I

Fuente: elaboración propia

3. Diagnóstico genético y discriminación

El creciente desarrollo de los test genéticos prenatales ha traído la posibilidad de seleccionar individuos con enfermedades genéticas que desarrollarán con alta probabilidad una discapacidad. Entre los disímiles exámenes que permiten este proceso de selección en etapas tempranas del desarrollo destaca el DGP. Wilkinson y Garrand subrayan que el mismo tiene: “the potential to prevent a great deal of illness and suffering” (Wilkinson y Garrand, 2013, p. 10) y se preguntan qué pudiera haber de equivocado en su uso. No obstante pareciera ser una modalidad efectiva de prevención de numerosas enfermedades genéticas y de la discapacidad misma: ¿la aplicación de los test es compatible con el postulado que sostiene la democracia occidental? O sea, es compatible con el principio de igual valor o principio de igualdad (Pessina, 2000, p. 118) que afirma la igualdad entre los hombres a partir de su idéntica dignidad o valor.

Adrienne Asch formuló hace algunos años esta incompatibilidad centrándose en el doble discurso respecto a la discapacidad:

It is possible for the same society to spouse the goals of including peoples with disabilities as fully equals and participating members and simultaneously promoting the use of embryo selection and selective abortion to prevent the birth of those who would live with disabilities? (2003, p. 315)

La pregunta de Asch además de evidenciar una contradicción y una discriminación contra individuos portadores de genes, refleja también una importante tesis. Es decir, la idea de la igualdad entre los hombres, partiendo del reconocimiento del valor del ser humano en cuanto tal, ha permitido el desarrollo de la certeza de que el ser humano con discapacidad tiene el derecho a recibir tratamiento médico y de ser cuidado. Este derecho, en efecto, no lo hacemos depender ni de su situación económica, tanto menos social. Por ello, no se comprende por qué sería justificable condicionar el derecho al tratamiento de las personas con discapacidad a la etapa del desarrollo biológico en que se puedan encontrar.

Respecto al tema de la discriminación que se expresa en no respetar el principio de igual valor (Pessina, 2000), Dana Baker señala que los test prenatales aumentan las diferencias consideradas relevantes para ser llamadas discapacidad (Baker, 2017, p.



253). Precisamente por esta razón se debe tener en cuenta que la eliminación de embriones enfermos contiene implícita una evaluación negativa de la discapacidad basada en la condición genética. Esta posición también es compartida por Parens y Asch (2003).

Como premisa se debe admitir que las enfermedades autosómicas recesivas están conectadas a formas de discapacidad, aunque esta no se limita al elemento patológico. Goodley (2016) aporta que esto se debe a que la discapacidad surge de la limitación de

Se debe tener en cuenta que la eliminación de embriones enfermos contiene implícita una evaluación negativa de la discapacidad basada en la condición genética

la función del individuo en relación a un contexto socioambiental. La misma, por tanto, se vincula fuertemente a una condición de salud manifestándose como limitación del funcionamiento o de la actividad de las personas.

Considerando lo anterior el uso del DGP parece violar el Principio de igual valor entre los seres humanos. Al respecto Wilkinson y Garrand proponen que, por el contrario, no existe conflicto entre esta técnica de diagnóstico genético, la selección y eliminación de individuos enfermos y el principio de igual valor (2013, p. 12).

Los autores proponen que si en realidad evaluásemos de igual modo la discapacidad y la no-discapacidad, entonces no se entiende la razón por la que nos empeñamos en prevenirla. Ambos autores relativizan sobre el principio de igualdad indicando que este será convincente dependiendo de cómo se interprete. En este sentido señalan dos posibles interpretaciones del mismo:

First, we can take it to mean exactly what it says, that we should attach the very same value to being unable to walk or see as we would to being able to do those things; similarly, on this interpretation, we should value dysfunctional immune systems the same as immune systems which can fight off infections. But on this literal interpretation, the Equal Value Principle is a mistake. (2013, p. 12)

Es posible coincidir con que no existen rémoras morales en atribuir en abstracto un valor negativo a una limitación funcional. En abstracto, porque si bien nos referimos a capacidades y funcionalidades que preferimos mantener sin embargo, son los seres humanos los que las poseen y desarrollan. Es decir, estas funcionalidades no existen sin un individuo humano. En este sentido, no es posible confundir la valoración negativa que se hace respecto al no poder caminar (limitación en la función) con minusvalorar al ser humano que, de hecho, no camina. Por esta razón Wilkinson y Garrand (2013) erran diciendo que este primer modo de interpretación del principio de igualdad es equivocado y literal. Se debe comprender que el principio de igualdad es relativo al valor del ser humano, independientemente de su condición de salud o de las limitaciones en capacidades o funciones.

Los autores de la misma manera argumentan que la selección de individuos enfermos mediante los test genéticos prenatales no constituye una discriminación y no contradice el principio de igualdad proponiendo que:



The fact that we sometimes try to avoid bringing a child with a disability into the world says nothing at all about how we should treat existing people who already have disabilities; just as the fact that we may attempt to cure some of them has no implications for how we should treat those who can't be cured. (2013, p. 12)

Wilkinson y Garrand (2013) olvidan que la garantía del derecho al tratamiento médico y al cuidado en los seres humanos ha sido el reconocimiento, incluso en modo implícito del valor del hombre no obstante su enfermedad. Este “no obstante” posee un doble significado. Por un lado, señala que la enfermedad (independientemente de su naturaleza) debe ser combatida ya que constituye una privación de las capacidades humanas. Por el otro, indica que lo que determina el deber de ofrecer tratamiento y cuidados al ser humano es simplemente el hecho de que es un ser humano del cual la enfermedad no ha disminuido su valor.

Aún más, admitiendo por absurdo, que el hecho de la eliminación de sujetos humanos no incida en cómo debemos tratar a las personas que tienen discapacidad, es indicativo, sin embargo, de una discriminación hacia aquellos que no pueden ser curados por la ciencia moderna. La ausencia de perspectiva terapéutica no puede justificar la generación y luego la destrucción de seres humanos, aunque estos se encuentren en estado embrionario. Una respuesta en sentido contrario introduce una doble discriminación. La primera relativa al grado de desarrollo alcanzado y la segunda vinculada a la condición de salud.

La ausencia de perspectiva terapéutica no puede justificar la generación y luego la destrucción de seres humanos, aunque estos se encuentren en estado embrionario

Por otro lado y retomando la ausencia de perspectiva terapéutica, no obstante los avances en la capacidad diagnóstica, continúa siendo actual el hiato entre la posibilidad de diagnosticar numerosas enfermedades y la posibilidad de curarlas. En este sentido la aplicabilidad de los test genéticos prenatales adquiere

mayor problematización cuando se considera su utilidad clínica. El principio de utilidad clínica, según Bunnik, exige que los resultados de un test provean al paciente de opciones razonables para la prevención o el tratamiento que, a su vez, sean seguras y accesibles y que, igualmente, se hayan demostrado efectivas (2011, p. 4). Completando lo anterior Truitt (2015, p. 21) señala tres comunes escenarios para considerar una información de utilidad clínica. El primero cuando su actuación puede prevenir o curar la condición. El segundo cuando reduce la morbilidad y por último cuando puede guiar el tratamiento de la condición. Lamentablemente la mayoría de los test genéticos prenatales para enfermedades autosómicas recesivas no tienen los dos primeros alcances, desarrollándose casi exclusivamente en la orientación del escenario terapéutico en modo muy limitado (Chitty y Bianchi, 2013, p. 514). Igualmente, Kuliev refiriéndose a los desórdenes recesivos indica que son el grupo con menos probabilidad de tratamiento de los trastornos congénitos, es decir, tienen un rendimiento de proporción relativamente bajo a las intervenciones terapéuticas disponibles (Kuliev, 2012, p. 5).

La información genética en numerosas pruebas aún no tiene repercusiones terapéuticas directas para los individuos en estado embrionario o fetal que son testados (Truitt,



El acto de generar tiene implicaciones antropológicas ya que la generación expresa en modo simbólico la promesa de una dedicación absoluta y no condicionada a la reciprocidad

2015, p. 71). Los propósitos vinculados a este conocimiento diagnóstico, sin embargo, se circunscriben a que los futuros padres puedan tener la certeza de un hijo sano, o tomen decisiones que permitan preparar la llegada del hijo con una discapacidad o, en algunos casos a la decisión de abortar allí donde esta práctica es lícita. La ausencia de acciones terapéuticas se evidencia en modo particular con la DGP porque no se tratan a los embriones, sino que estos vienen seleccionados siendo eliminados aquellos enfermos. Esta modalidad de generación vinculada al uso de los test genéticos introduce un cambio en el sentido del generar.

Este acto tiene implicaciones antropológicas ya que la generación expresa en modo simbólico la promesa de una dedicación absoluta y no condicionada a la reciprocidad.

4. Transformar la generación humana

Las técnicas reproductivas y genéticas diagnósticas descritas introducen un fenómeno que pudiéramos describir como generar con reserva. Lo cual significa, en términos prácticos, que el hijo se engendra para decidir si permitirle continuar viviendo, con posterioridad a la realización del examen genético. Esta praxis refleja importantes modificaciones en la experiencia humana de la generación transformando la filiación y la genitorialidad (Pessina, 2000, p. 113). Esta última debe ser entendida como la condición que asume un ser humano cuando genera biológicamente a otros. La técnica diagnóstica preimplantatoria introduce una paradoja en las relaciones significativas entre los seres humanos. Los individuos no elegidos para el implante por sus características genéticas, si hubieran continuado su desarrollo habrían sido llamados hijos. Normalmente son hijos aquellos que hemos engendrado. Sin embargo, este acto de procrear para luego seleccionar pone en crisis la filiación puesto que se hace depender la condición de hijo de la ausencia de enfermedades. Sin embargo, ¿debemos admitir que la condición de salud determine la filiación? O ¿es aceptable que esta se otorgue en modo condicional?

Con las pruebas genéticas prenatales se toman decisiones que directamente se vinculan al significado y al valor atribuidos al ser humano (Parens y Ash, 2003; Baker, 2017). Por un lado, el valor del engendrado se hace depender de la condición de salud. Por el otro, se cambia el significado de la filiación. Ambos puntos irremediablemente nos definen. No podemos olvidar que cada definición que damos del ser humano es una definición de nosotros mismos. Por ello, ¿no hay nada que objetar respecto al hecho de que a no todos los seres humanos se les reconozca la condición de hijos?

Primeramente se debe considerar que el ser hijos es una condición que nos define profundamente. Tanto es así que se encuentra vinculada a la comprensión de nosotros mismos. Es necesario, por ello, reconocer la conexión entre el ser generados y nuestra autocomprensión. Si bien no todos los seres humanos son padres o madres, sin embargo todos hemos sido generados. De este modo, la generación hace depender el inicio de nuestra vida y, por tanto, nuestro "ser hijos". Este evento, conjuntamente al hecho



de haber nacido, es parte de nuestra conciencia. En consecuencia, asumirnos como hijos es constitutivo de nuestra identidad. La imagen de nosotros mismos se edifica a partir del vínculo que supone haber sido generados y haber nacido como ser humano de otros seres humanos. De ahí que la conciencia de sí pasa a través del reconocer la propia condición humana. Esta condición indica que en el origen de mi existencia me constituye el ser hijo, o sea el haber sido generado.

La imagen de nosotros mismos se edifica a partir del vínculo que supone haber sido generados y haber nacido como ser humano de otros seres humanos

Considerando lo anterior, la categoría de la filiación no se debe expresar en modo condicional, porque el ser hijos coincide por completo con la noción ser humano. Es consecuencia del ser generados que coinciden del todo estas dos categorías implicando que todos los seres humanos somos hijos de alguien. A expensas de ello la generación con reserva hace depender la filiación de la ausencia de enfermedades genéticas. Esta modificación del significado de la genitorialidad se evidencia sobre todo en la decisión sobre la continuidad de la existencia del ser humano en estado embrionario.

En segundo lugar la decisión de elegir para la implantación tan solo embriones sanos coincide con el derecho arcaico sobre la vida y la muerte del hijo. Precisamente en el mundo antiguo romano se colocaba a los hijos por debajo del padre a la par de sus pertenencias materiales y de sus esclavos. El *pater familias* poseía el derecho sobre la existencia del hijo no solo hasta su independencia, sino por toda su vida. Solamente la muerte del padre extinguía este derecho extraordinario (Zoja, 2016, p. 168). No obstante se proclame la irrepetible individualidad del ser humano, sin embargo con la generación con reserva, este derecho continúa siendo ejercitado.

Por otro lado, según la costumbre romana el padre debía hacer un acto público de reconocimiento con el cual afirmaba su voluntad de paternidad (Zoja, 2016, p. 23). Con el acto de *suscipĕre* (elevación) se cumplía el reconocimiento del hijo que la partera había previamente colocado a sus pies en el atrio de la casa. La acción era importante porque levantar materialmente al niño por un momento significaba transferirlo más alto socialmente para la vida entera. La transferencia era una prerrogativa del padre que se constituía como dador de vida social y moral. Lo que el padre donaba era cualitativamente diferente del primer don recibido: la vida biológica dada por la madre. Todos los niños recibían el primero, pero no todos el segundo. Con la dinámica del *suscipĕre* se dejaba caer fuera del límite de la paternidad cualquier hijo que el padre no quisiese elegir. Los recién nacidos no reconocidos por el padre eran vendidos como esclavos o abandonados a su suerte. Este era el destino que tocaba a los hijos con malformaciones o a las niñas cuando eran muchas en casa (Chillemi y Chiarello, 2011, p. 4). Esta costumbre refleja metafóricamente la paternidad-maternidad en el proceso de generación con reserva. Puesto que con ella para ser hijo resulta insuficiente el haber sido engendrado. Es, por el contrario, necesaria una voluntad de reconocimiento que dependerá de la condición de salud del generado.

A lo anterior se pudiera objetar que genitorialidad y parentalidad son conceptos distintos porque el primero se encuentra estrechamente vinculado a la biología del proceso



generativo, mientras que el segundo, abarcando el primero, penetra en las relaciones simbólicas (Brousse, 2010, p. 66). Debemos recordar que la paternidad y la filiación se pueden expresar en ausencia del vínculo de sangre, lo que también conlleva a expresarse en relaciones bajo el símbolo de la pertenencia recíproca. Sin embargo, con la generación con reserva se desestima el valor del vínculo biológico como fundamento del nexo genitorialidad-filiación. Que genitorialidad y parentalidad sean dos conceptos distintos no significa que estén desconectados. Sin embargo, con esta modalidad de generación ambos procesos se separan irremediamente. Más aún, en modo descarnado la voluntad del ser padres se expresa solamente en modo condicional, no por el nacimiento del hijo o por el paso del tiempo que construye la relación, sino por el éxito positivo respecto a la ausencia de enfermedades genéticas.

Debemos recordar que la paternidad y la filiación se pueden expresar en ausencia del vínculo de sangre, lo que también conlleva a expresarse en relaciones bajo el símbolo de la pertenencia recíproca

5. Consideraciones conclusivas

La realización en etapas tempranas del diagnóstico genético ha sido posible por la dislocación espacio temporal del origen del ser humano facilitada por la introducción de la IVF. El diagnóstico genético prenatal tiene la importante finalidad de identificar la presencia de numerosos desórdenes, entre ellos las enfermedades autosómicas recesivas. Las técnicas diagnósticas han evolucionado a tal punto de poder ofrecer información relativa a la presencia de enfermedades incluso antes de la implantación del embrión. La intervención empleada en estos estadios tempranos es el DGP que permite seleccionar individuos afectados por enfermedades genéticas. De este modo, se ha introducido la posibilidad de seleccionar individuos que desarrollarán con alta probabilidad una discapacidad. Como se ha evidenciado estas acciones suponen una discriminación contra individuos portadores de genes poniendo en duda que el ser humano con discapacidad tiene el derecho de recibir tratamiento médico y de ser cuidado.

Como consecuencia de lo anterior esta práctica se encuentra en contradicción con el principio de igualdad. El cual se sustenta en el valor intrínseco del ser humano, independientemente de su condición de salud o de las limitaciones en sus capacidades o funciones. Sin embargo, ha sido el reconocimiento del valor del ser humano y de nuestra igualdad lo que ha garantizado el derecho al tratamiento médico, no obstante la enfermedad. Por ello, no es razonable condicionar este derecho a la etapa del desarrollo biológico en que se encuentran los seres humanos con discapacidad.

Lamentablemente la mayoría de los test genéticos prenatales para enfermedades autosómicas recesivas se desarrollan en modo muy limitado en la orientación del escenario terapéutico. Por ello, la información de numerosas pruebas aún no alcanza a tener repercusiones terapéuticas directas para los individuos testados en estado embrionario o fetal. Como resultado se aplican técnicas de selección negativa. Esta praxis que se puede denominar generación con reserva refleja importantes modificaciones en la experiencia humana transformando la genitorialidad y la filiación. El acto de procrear



para luego seleccionar pone en crisis la filiación, puesto que se hace depender la condición de hijo de la presencia o ausencia de enfermedades. Esta crisis nos interpela ya que todos somos hijos. La filiación nos define profundamente y coincide por completo con la noción de ser humano. Ambas categorías corresponden porque todos hemos sido generados. Por estas razones la filiación no se debe expresar condicionalmente.

La implantación tan solo de embriones sanos actualiza el antiguo derecho sobre la vida y la muerte del hijo. Resulta preocupante que para ser hijo sea insuficiente el haber sido engendrado

La implantación tan solo de embriones sanos actualiza el antiguo derecho sobre la vida y la muerte del hijo. Resulta preocupante que para ser hijo sea insuficiente el haber sido engendrado. Es, por el contrario, necesaria una voluntad de reconocimiento. Igualmente con esta decisión se desestima el valor del vínculo biológico como fundamento del nexo genitorialidad-filiación. Aunque genitorialidad y parentalidad son conceptos distintos no se deben encontrar separados. Con esta modalidad de generación, por el contrario, ambos se desligan irremediabilmente. Ante este cambio sustancial de nuestras relaciones más significativas la pregunta que emerge es si estamos dispuestos a pagar este precio, sin dejar de ser aquello que somos.

Referencias

- Asch, A. (2003). Disability equality and prenatal testing: Contradictory or compatible. *Fla. St. UL Rev.*, 30, 315-342.
- Baker, D. L. (2017). Abortion Death and Disability. En D. L. Baker (Ed.), *Disability and US Politics: Participation, Policy, and Controversy*. California, United States of America: Praeger.
- Brousse, M. (2010). Un neologismo de actualidad: la parentalidad. En M. Torres (Ed), *Uniones del mismo sexo: diferencia, invención y sexuación*. Buenos Aires, Argentina: Grama Ediciones.
- Bunnik, E. M., Schermer, M. H., & Janssens, A. C. J. (2011). Personal genome testing: test characteristics to clarify the discourse on ethical, legal and societal issues. *BMC medical ethics*, 12(1), 11. <https://doi.org/10.1186/1472-6939-12-11>
- Burton, E. C., & Luciani, R. (2011). *Prenatal tests and ultrasound*. OUP Oxford.
- Cavaliere, G. (2017). Genome editing and assisted reproduction: curing embryos, society or prospective parents? *Medicine, Health Care and Philosophy*, 1-11. <https://doi.org/10.1007/s11019-017-9793-y>
- Chillemi, D., & Chiarello, M. (2011). *Vita quotidiana a Roma*. Turín: SEI.
- Chitty, L. S., & Bianchi, D. W. (2013). Noninvasive prenatal testing: the paradigm is shifting rapidly. *Prenatal diagnosis*, 33(6), 511-513. <https://doi.org/10.1002/pd.4136>
- Goodley, D. (2016). *Disability studies: An interdisciplinary introduction*. Sage.
- Gunder, L., & Martin, S. A. (2011). *Essentials of medical genetics for health professionals*. Londres: Jones & Bartlett Learning.



- Harton, G. L., Magli, M. C., Lundin, K., Montag, M., Lemmen, J., & Harper, J. C. (2010). ESHRE PGD Consortium/Embryology Special Interest Group—best practice guidelines for polar body and embryo biopsy for pre-implantation genetic diagnosis/screening (PGD/PGS). *Human reproduction*, 26(1), 41-46. <https://doi.org/10.1093/humrep/deq265>
- Kuliev, A. (2012). *Practical preimplantation genetic diagnosis* (2^a ed.). Londres: Springer.
- Parens, E., & Asch, A. (2003). Disability rights critique of prenatal genetic testing: reflections and recommendations. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 9(1), 40-47. <https://doi.org/10.1002/mrdd.10056>
- Pessina, A. (2000). *Bioetica. L'Uomo Sperimentale*. Milán: Bruno Mondadori.
- Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C., et al. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of genetic counseling*, 20(5), 432-441. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9375-8>
- Truitt, A. (2015). *Disabling Pregnancy: Revealing how prenatal testing messages shape reproductive choices*. (Tesis de Doctoral). University of Washington, Washington.
- Wilkinson, S., & Garrard, E. (2013). *Eugenics and the ethics of selective reproduction*. Keele University.
- Yashon, R., & Cummings, M. (2013). *Human genetics and society*. Cengage Learning, Belmont.
- Zoja, L. (2016). *Il gesto di Ettore: preistoria, storia, attualità e scomparsa del padre*. Turín: Bollati Boringhieri.