

EXAMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

José Antonio Díez Fernández¹

Sumario:

Introducción. I. El diagnóstico prenatal. II. el aborto por “malformaciones” en la legislación española. III. Un paso más: los programas de cribado genético. IV. Postura de las organizaciones de defensa de los discapacitados. V. Hacia una medicina defensiva: el miedo a las demandas. VI. Derecho a la información: la necesidad de protocolos de consentimiento informado adecuados. VII. La discriminación por motivos genéticos en las declaraciones internacionales sobre derechos humanos. VIII. La discriminación por motivos genéticos en las declaraciones internacionales sobre derechos humanos.

Resumen

El enunciado de la mayor parte de las Declaraciones intencionales de Derechos Humanos invita a realizar un examen detenido que permita contrastar si determinadas prácticas diagnóstico prenatal dirigidas a la detección de taras genéticas DPN se adecuan al espíritu y la letra esos Documentos; y arbitrar, en su caso, tanto políticas sanitarias y sociales como vías jurídicas, para que la aspiración a la igual dignidad y derechos de las

¹ Doctor en Derecho Universidad Complutense de Madrid (España) Coordinador General de la Asociación para la Defensa del Derecho a la Objeción de Conciencia (ANDOC). www.andoc.es / info@andoc.es

personas, no esté en la práctica sometida a la condición nacer “perfectos” genéticamente.

En particular, una interpretación abierta y coherente del artículo 10 de la Convención de Naciones Unidas sobre los derechos de las personas con discapacidad, podría cuestionar abiertamente, las prácticas y políticas sanitarias de aquellos países que promueven los programas de cribado de malformaciones genéticas, ya que parten de la presunción de que la vida de una persona con discapacidad es inferior en valor a la de una persona sin discapacidad.

Palabras clave:

Diagnóstico prenatal - Síndrome de Down – Aborto -
Declaraciones Internacionales de Derechos Humanos.

Abstract

The wording of the greater part of International Statements on Human Rights invites everyone to make a careful examination that would allow contrasting if certain prenatal diagnosis practices, led to the detection of genetic defects, are suited to the spirit and letter of these Documents. And arbitrate, if need be, both health policies and social and legal means, for the aspiration to equal dignity and rights of persons be not subject to the condition of perfect genetically birth.

In particular, an open and consistent interpretation of article 10th of the United Nations Convention on the Rights of Persons with Disabilities, could challenge the practices and health policies of those countries which promote screening programs of birth defects, since they start from the

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

presumption that the life of a person with a disability is lower in value to that of a person without disabilities.

Key words:

Prenatal Diagnosis - Down Syndrome – Abortion - International Statements on Human Rights.

INTRODUCCIÓN

“No soy una enferma, tengo síndrome de Down”. De un modo tan escueto y contundente contestaba una chica, cansada de que el común de la gente –guiados por la mejor voluntad- llame “enfermos” a quienes, como ella, se diferencian genéticamente de las personas “normales” por algo tan sencillo como tener un cromosoma más² (entre un 0,07 y un 0,1% de los nacimientos anuales en países desarrollados).

El “tabú” sobre las personas con defectos genéticos, está alimentado no sólo por el desconocimiento social de esas discapacidades, sino también - y éste será el objetivo central de estas líneas- por un tratamiento legal claramente deficiente. Buena ocasión nos brinda el recién celebrado LX Aniversario de la Declaración de Derechos Humanos de Naciones Unidas, para reflexionar si los principios que movieron a los autores de tan trascendental documento, han alcanzado una de sus metas más fundamentales: la universalidad, con su correlato necesario: la eliminación efectiva de aquellas discriminaciones que impidan considerar a todos los

² El médico genetista M. Lappé dirá: "No hay una secuencia de ADN estereotipo: es la variación genética la que cuenta a la hora de comprender el genoma". Palabras como "normal", "deletéreo", "deseable" "mejora", etc., son científicamente ambiguas, sobre todo si las referimos a la dotación genética de la humanidad. Vid. Lappé M. Risk and the Ethic of Genetic Choice. En: *Bariles DM, Le Roy BS, Caplan AK, eds. Prescribing our future (Ethical Challenges in Genetic Counseling)*. New York: Adline de Gruyter, Inc.; 1993. p. 62-3.

seres humanos iguales en dignidad y derechos (artículo 1), sin distinción de raza, color, sexo, idioma, religión, opinión política o de cualquier otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento o cualquier otra condición (artículo 2).

Ciertamente la humanidad de 1948 era totalmente ajena a la “revolución de la Genética”, que estalló a partir de los años 70, gracias a las investigaciones de los Dres. Crick y Watson. Sin embargo, había quedado muy hondamente grabado en la conciencia colectiva el rechazo a las ideas eugenésicas que practicaron, con inhumana eficiencia, el régimen nazi y otros regímenes totalitarios, como el estalinismo y sus epígonos.

La mención inicial al síndrome de Down y las siguientes consideraciones sobre la Declaración de Naciones Unidas, pretenden ser el punto de partida de esta reflexión sobre una forma de discriminación –la discriminación por motivos genéticos- en la que se da una curiosa paradoja: una sensibilidad general –al menos teórica- hacia quienes nacen con ellas, y la indiferencia y el desconocimiento ante los que no llegan a nacer por presumirse que pueden padecer ese tipo de taras. A esta forma de discriminación está contribuyendo, entre otras cosas, el desarrollo de determinadas prácticas de diagnóstico prenatal.

I. EL DIAGNÓSTICO PRENATAL.

Por diagnóstico prenatal (DPN) se entiende el conjunto de técnicas y pruebas médicas que permiten conocer desde la gestación las características del feto (empezando por el sexo) con el fin de descubrir o descartar algunas de las anomalías que corre el riesgo de padecer desde su nacimiento. Permite el diagnóstico precoz de ciertas enfermedades genéticas (como el Síndrome de Down y la hemofilia), que son incurables, o de otro tipo que admiten

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

tratamientos durante el embarazo (la hidrocefalia, por ejemplo), con el fin de ayudar a los padres a tomar decisiones acerca de la salud del niño, toda vez que hay problemas pueden tratarse antes del nacimiento, mientras que otros pueden necesitar tratamiento especial inmediatamente después. Básicamente las posibilidades de realizar el diagnóstico de una enfermedad que afecte al feto se basan en 2 tipos de técnicas: Invasivas y no Invasivas. El paradigma de las no invasivas es la ecografía, y el de las invasivas la amniocentesis. Las técnicas invasivas implican cierto riesgo de pérdida fetal por lesión accidental al embarazo, riesgo que varía de acuerdo a la técnica y la experiencia del operador. Las técnicas no invasivas consisten en evaluar el riesgo de enfermedades fetales a través de la ecografía y de análisis bioquímicos y comprenden, entre otras, la medición del espesor de la nuca en la semana 13 para riesgo de Síndrome de Down, medición de alfa feto proteína para espina bífida, etc.

En los últimos años, debido al desarrollo vertiginoso experimentado por estas técnicas diagnósticas, primero se insinuaron y después de han propuesto abiertamente algunas prácticas que podrían degenerar en una discriminación por motivos genéticos, con funestas consecuencias.

El DPN, que empezó siendo una técnica indicada para casos muy específicos (maternidad superior a 37 años; hijos anteriores con alteraciones cromosómicas o antecedentes familiares de enfermedades congénitas y/o susceptibles de transmisión familiar), se ha ido extendiendo a otro tipo de enfermedades, y pertrechándose con medios diagnósticos cada vez más sofisticados. Actualmente, por ejemplo, muchas instituciones sanitarias han incorporado, entre su cartera de servicios, la realización a embarazadas – estén o no dentro de los grupos de riesgo- de los denominados “cribados combinados” en el primer trimestre de embarazo, consistentes en la

realización, al mismo tiempo, de pruebas analíticas (análisis de sangre materna) y ecografía, o en dos pasos (analíticas y ecografía en días distintos), a las que se añaden una ecografía morfológica en torno a la semana 20 de gestación.

La generalización de este tipo de pruebas, constituye un “salto cualitativo” respecto al sentido que tuvo en sus inicios el DPN, que se creó para dar una “salida precoz” a los niños con enfermedades realmente graves como una falta de desarrollo del encéfalo (anencefalia) o de los riñones (agenesia renal bilateral), defectos ambos incompatibles con la vida. Su muerte natural llegará más tarde o más temprano³.

Llegados a este punto, parece oportuno detenerse en las repercusiones éticas, médicas y sociales del DPN en el caso de malformaciones, para analizar después la dirección que han tomado algunas legislaciones al regular estos supuestos. En el caso de algunas técnicas de DPN, las dudas éticas van de la mano de las reservas médicas: tanto los riesgos –pequeños, pero no despreciables- que para la salud y la vida de madre e hijo tienen determinadas pruebas “invasivas”, como la amniocentesis o las fetoscopias (el riesgo de abortos “iatrogénicos” oscila entre 1% en la amniocentesis y un 5% para la fetoscopias y punciones fetales, mientras que la probabilidad de que un feto presente algún defecto congénito es del 3%) (vid. Tabla), como sobre todo la “praxis médica”, cada vez más extendida, de ofrecer la alternativa de la interrupción de embarazo a aquellas gestantes en las que se detecta una anomalía grave en las pruebas que se realizan, en particular, entre la semana 20 y 22 (el límite máximo que permite la ley española vigente en estos supuestos son las 24 semanas). Conviene

³ El 95% de los bebés anencefálicos fallecen al nacer; el resto –salvo rarísimas excepciones- a los pocos días; en la agenesia renal bilateral no hay supervivencia post parto.

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

añadir, además, un hecho que no por obvio merece ser olvidado: el diagnóstico prenatal está indicado para descubrir (con un margen de error pequeño, aunque no despreciable –entre 98% de fiabilidad de la amniocentesis y un 50% antes de la semana 24 en ecografías-, ni exento de riesgos para madre e hijo) anomalías incompatibles con la vida; pero lo cierto es que en casi la totalidad de los casos, las enfermedades detectables son compatibles con la vida (Down, Patau, Hemofilia, fibrosis quística, etc.), aunque en su mayoría incurables.

MUERTES FETALES TRAS PROCEDIMIENTOS INVASIVOS

Abortos espontáneos entre 9-16 semanas.	2-5%
Biopsia Corial Transabdominal	0,5-1%
Biopsia Corial Transcervical	2-4%
Amniocentesis antes de Sem14	2-4%
Amniocentesis tras la Sem 14	0,5-1%
Cordocentesis	1-2%
Punciones Fetales (Cardiocentesis, toracocentesis, nefrocetesis, fetoscopias)	5-6%

Fuente: Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Tratado de Ginecología, Obstetricia y Medicina de la Reproducción Humana. Ed. Panamericana, 2003.

II. EL ABORTO POR “MALFORMACIONES” EN LA LEGISLACIÓN ESPAÑOLA.

Como es bien sabido, el Derecho español –a semejanza de otras legislaciones europeas- prevé entre los supuestos despenalizados del aborto

la presunción de que el feto pueda nacer con graves taras físicas o psíquicas” (nº 3 del artículo 417 bis Código penal). La imprecisión del texto respecto a la naturaleza de la “presunción” y a qué se ha de entender por “graves” taras, ha dado pie a un sin fin de interpretaciones doctrinales y jurisprudenciales⁴.

El artículo 15 c) del Anteproyecto de ley de interrupción del embarazo, reproduce la misma excepción, dentro del límite de las 22 semanas, aun cuando no se hable de “presunción” sino de “riesgo”. En un primer momento, podría tenerse la impresión de que la ley quiere conceder alguna oportunidad de nacer a quienes de detecten graves anomalías, pero el párrafo final del punto convierte esta percepción en un espejismo, al permitir que, previo dictamen de un comité clínico, pueda indicarse el aborto en caso de que la anomalía detectada sea “extremadamente grave e incurable”, aunque compatible con la vida. La suerte del non nato queda, además, más que comprometida, porque en el ese Comité clínico que decidirá no podrán figurar quienes se hayan manifestado contrarios a la práctica de la interrupción voluntaria del embarazo (artículo 16,4).

Con la ley española actual, en 2007 el número de abortos declarados por malformaciones fetales supusieron en 2,91% del total (3.252)⁵. Ese número es muy significativo si se tiene en cuenta la evolución que han experimentado en los últimos 20 años los nacimientos con Síndrome de Down en España: en el periodo 1986-2001, el índice de nacimientos con Sd, se mantuvo más o menos constante: 11,73 casos por cada 10.000 nacimientos; en 2002 –último año del que se tienen datos oficiales- bajó hasta el 8,2/10.000. En 2005, si atendemos a estadísticas recientes,

⁴ Entre otras sentencias: Tribunal Supremo de 24 de octubre de 2008; Tribunal Supremo 7 de junio de 2002; Tribunal Supremo Sala de lo Civil Sentencia 6 de junio de 1997.

⁵ “Interrupción Voluntaria del Embarazo”. Datos definitivos correspondientes a 2007. Ministerio de Sanidad y Consumo, 2008, pág. 18

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

facilitadas por fuentes solventes, la proporción ha descendido hasta 7,4/10.000⁶. Estos datos contrastan con la media de nacimientos con malformaciones en países desarrollados, en que la posibilidad de tener un hijo con Sd (la alteración más fácilmente detectable y que constituye el 65%-70% de las malformaciones genéticas detectables durante el embarazo) sería 15/10.000. En España, los niños con Down nacidos en 2006 no llegarían a los 300 (entre 400.000 niños nacidos).

¿A qué se puede deber un descenso tan significativo en menos de 20 años? La Fundación Síndrome de Down España lo expresa con toda claridad: entre un 95% y un 97% de los fetos a los que se les detecta síndrome de Down tras realizar la prueba de amniocentesis son abortados⁷. Estas estimaciones reflejan un número significativamente mayor de abortos que en otros países. Son estimaciones muy aproximadas pero no datos oficiales, pues en España no hay datos oficiales debido a las características de opacidad de las prácticas de aborto. En otros países como en Holanda, Reino Unido o Estados Unidos, sí hay datos oficiales: En Estados Unidos el índice de abortos de fetos con síndrome de Down se sitúa en el 80%, por debajo del 95-97% que se estima en España.

Estos hechos nos llevan a hacer una primera consideración: ¿en qué lugar está definido qué se considera una malformación grave y qué no? ¿Hasta dónde permite la ley el aborto? Se puede constatar que la mayoría de las interrupciones del embarazo que se practican bajo este supuesto

⁶ ROBLES BELLO, M^a A. “Incidencia y prevalencia del Síndrome de Down”. Vol 24, Junio 2007 I *Revista Síndrome de Down*, págs. 68-70. Vid. igualmente ECEMC. “Integración de los aspectos clínicos en el análisis epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: 30 años preparándose para el futuro”. *Revista de Dismorfología y Epidemiología*. 2006, Serie V, n^o 5.

⁷ En el mismo sentido, *Estudio Colaborativo español de malformaciones congénitas*(ECEMC), 2002. Texto completo en: http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC_02.pdf .

corresponden a fetos con minusvalías compatibles con una vida relativamente normal. «El defecto más común es el síndrome de Down, que se detecta en uno de cada 500 bebés», asegura el ginecólogo español Luis Chivas. Sin embargo, tal y como apunta el presidente de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, José Manuel Bajo Arenas, este trastorno «no se considera propiamente una malformación, sino un síndrome genético». Para buena parte de nuestra sociedad el bebé enfermo ha dejado de ser querido⁸; las víctimas no son ya exclusivamente las que padecen trisomía 21, Pattau, fibrosis, sino también malformaciones menores como Pie zambo, labio leporino, enanismo, et. Sin embargo, la generalización de pruebas de diagnóstico prenatal como la amniocentesis, cuya principal misión es detectar este trastorno, ha hecho que una gran parte de los abortos por malformación correspondan a niños con este síndrome, pese al progresivo aumento de su calidad de vida en los últimos años.

III. UN PASO MÁS: LOS PROGRAMAS DE CRIBADO GENÉTICO.

Un paso más en la detección y eliminación de fetos con taras genéticas, son los Programas de Cribado de Defectos Congénitos, dirigido a la detección precoz de malformaciones en el embarazo, mediante la realización de un “cribado” combinado en el primer trimestre de embarazo, junto a una ecografía morfológica correspondiente a las 20 semanas de gestación. Este tipo de programas se van extendiendo paulatinamente, y, al menos, en España los ofrece la Sanidad pública⁹ a embarazadas, al margen

⁸ Diario La Razón, 2 de abril de 2009.

⁹ En las Comunidades autónomas de País Vasco, Andalucía y Cataluña están en marcha desde hace 2-3 años ese tipo de programas.

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

de que sea un embarazo de riesgo. El objetivo de ese plan es reducir al 1% la tasa de defectos congénitos no conocidos al nacimiento, que está establecida en el 3%.

En estos casos, es muy fácil confundir la terapéutica con la eugenesia. De hecho, la reducción de la prevalencia de esas enfermedades no se debe –como cabría imaginar– al uso de terapias, sino a un proceso de detección y posterior eliminación –mediante la interrupción voluntaria del embarazo– de fetos con taras, especialmente Síndrome de Down y algunas cardiopatías congénitas. De hecho, en el caso del Down, de su diagnóstico dentro del plazo de las 20 semanas, se sigue en el 94,5 % la decisión de abortar.

Los protocolos de funcionamiento de los servicios médicos que implementan esos Programas son ambiguos¹⁰, especialmente en dos extremos: los que afectan a los especialistas y los de consentimiento informado que se entregan a los padres. Tal como están concebidos esos protocolos, los médicos encargados de realizar tales exámenes se ven abocados a ofrecer a los padres la alternativa del aborto¹¹, también para quedar a salvo de posibles reclamaciones. La más que posible concatenación

¹⁰ En el sistema sanitario español, no existe la especialidad de Genética Clínica. España es el único país de la UE, junto con Grecia, sin ningún itinerario formativo para especialistas médicos o de laboratorio en genética clínica (LÓPEZ-MORATALLA, N. *Comparecencia ante la Subcomisión del Congreso de los Diputados para la modificación de la Ley del aborto*, Madrid, junio 2009.

¹¹ SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA. ”Recomendaciones para la organización de un Servicio de Obstetricia y Ginecología”, caps. I y III: organización del diagnóstico prenatal, pag. 21: “El cribado de todos los embarazos debería identificar individualmente a las mujeres con aumento de riesgo en una anomalía. El diagnóstico antenatal posibilita el tratamiento fetal y la **terminación electiva de la gestación** cuando la ciencia médica no puede ofrecer soluciones más adecuadas”. Vid. además, el capítulo sobre “el aborto provocado” redactado por el Dr. Barambio Bermúdez del Tratado de Ginecología, Obstetricia y Medicina de la Reproducción de la SEGO. Ed. Panamericana, Madrid 2003, pag. 1083: “La generalización del diagnóstico antenatal y el derecho legal de la mujer a que se impidan embarazos no deseados ha introducido el aborto provocado en la ginecología reglada, pero aún de manera poco generalizada...”

entre las pruebas de DPN realizadas entre la semana 20 y 22, ha llevado a algunos ginecólogos a plantear la objeción de conciencia a las mismas¹², posibilidad que, por lo demás, está reconocida por la OMS para estos casos¹³.

IV. POSTURA DE LAS ORGANIZACIONES DE DEFENSA DE LOS DISCAPACITADOS.

El dramático descenso en los nacimientos de niños con Sd, su relación indiscutible con la generalización de las pruebas de DPN a que hemos hecho referencia, y la regulación del aborto por “malformaciones” que prevé el anteproyecto española de ley de aborto, ha levantado la voz de alarma entre las más importantes organizaciones españolas de defensa de los discapacitados.

La Federación Española de Síndrome de Down ha solicitado reiteradamente que reforma de la Ley del aborto tenga en cuenta los derechos de las personas con discapacidad y se ha mostrado contraria a que ésta pudiera "frustrar el nacimiento de una persona con síndrome de Down por el mero hecho de serlo". Reclama en este sentido, que se respete el espíritu de la Convención Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad de la ONU, de mayo de 2007, y cuyo artículo 10 (Derecho a la vida) señala que: “Los Estados Partes reafirman el derecho inherente a la vida de todos los seres humanos y adoptarán todas las medidas necesarias

¹² Vid. entre otros enlaces: [http://www.gaceta.es/04-06-](http://www.gaceta.es/04-06-2008+primera+objecion+conciencia+al+diagnostico+prenatal+noticia+1img,14,14,22459)

[2008+primera+objecion+conciencia+al+diagnostico+prenatal+noticia+1img,14,14,22459](http://www.gaceta.es/04-06-2008+primera+objecion+conciencia+al+diagnostico+prenatal+noticia+1img,14,14,22459)

¹³ WERTZ DC, FLETCHER JC, BERG K. Review of *Ethical Issues in Medical Genetics* Report of consultants to World Health Organization, 2003, WHO/HGN/ETH/00.4: 38: “*Although a full range of genetics services, including prenatal diagnosis, should be available in every nation, individual physicians may choose not to perform prenatal diagnosis for reasons of conscience, if they oppose abortion*” (Trad. Dr. Emilio Alegre, Servicio Farmacología Hospital Cádiz)

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

para garantizar el goce efectivo de ese derecho por las personas con discapacidad en igualdad de condiciones con las demás”.

Por su parte, el Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) ha insistido en que legalizar el aborto por razón de discapacidad, presente o futura, en el feto constituye un acto discriminatorio contrario a la Convención de la ONU sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. Este tratado internacional, es desde el pasado mes de mayo derecho positivo, y por lo tanto vincula a todos los poderes del Estado, incluido el Legislativo. "No se pueden promover disposiciones legales que vayan en contra de los principios, valores y mandatos del tratado internacional". Recuerda esta organización que la ratificación por España de la Convención de la ONU no puede ser un hecho neutro, sin consecuencias, sino que debe tener su reflejo en todas las legislaciones, políticas y prácticas de los poderes públicos.

V. HACIA UNA MEDICINA DEFENSIVA: EL MIEDO A LAS DEMANDAS.

La deriva que han tomado determinadas pruebas de diagnóstico prenatal, se entiende mejor si se adivinan las consecuencias que, tanto para la sociedad como para los científicos y el colectivo médico, lleva consigo afrontar el “problema” de las personas con discapacidad de origen genético.

Lo expresa de modo bien elocuente el Dr. Didier Sicard, prestigioso médico francés y ex Presidente del Comité Consultivo de Bioética francés: "Parece como si en un momento dado la ciencia hubiera concedido a la sociedad el derecho a establecer que la venida al mundo de ciertos niños fuera colectivamente no deseada, no deseable. Y los padres que desearan el nacimiento de estos niños debieran exponerse, además del sufrimiento

asociado a este hándicap, a la mirada de la comunidad y a una forma de crueldad social que nace del hecho de no haber aceptado la propuesta hecha por la ciencia y reconocida por la ley"¹⁴.

En lo que atañe a la postura de médicos de familia y ginecólogos que se topen en su actividad profesional con embarazos a las que se detecte una posible tara genética, ha tenido una influencia considerable la denominada doctrina “Perruche”, una concreción “continental”, por entendernos, de la conocida jurisprudencia anglosajona del *wrongful birth* y de *wrongful life*¹⁵

En el caso “Perruche”, la Corte de Casación francesa dictó el 17 de noviembre de 2000 una sentencia que resolvía favorablemente una acción de indemnización por daños y perjuicios que habían presentado, en nombre propio y en el de su hijo, los padres de un niño nacido con graves malformaciones y diversas anomalías neurológicas, por la negligencia del médico y del laboratorio que habían analizado las muestras de sangre sin detectar la rubéola de la madre gestante. La Cour revocó la sentencia de instancia y reconoció que la negligencia médica había impedido a la madre decidir sobre la interrupción legal del embarazo y evitar, así, el nacimiento de un hijo con graves anomalías, y concedió al hijo que las sufría una indemnización por los daños derivados de las mismas. El Alto Tribunal francés dio un paso más respecto a la jurisprudencia anterior –favorable únicamente a indemnizar a los padres cuando una negligencia médica limita

¹⁴ “*La France au risque de l'eugenisme*”. Entrevista a DIDIER SICARD en *Le Monde*, 3 de febrero de 2007.

¹⁵ Como es sabido, sobre casos de supuestas negligencias médicas que tengan como consecuencia nacimientos con malformaciones, la jurisprudencia anglosajona ha desarrollado a lo largo de los últimos años las teorías denominadas *wrongful birth* y de *wrongful life*. Cuando es la madre quien ejercita *iure proprio* la acción contra el médico que omitió la información relativa a la anomalía que impidió a la madre optar hipotéticamente por interrumpir legalmente la gestación, se habla de *wrongful birth*, mientras que si quien la ejercita es el hijo, se habla de *wrongful life*.

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

el acceso al aborto en los casos previstos por la ley-, dando a entender la existencia de una especie de “derecho a nacer sin taras”, al establecer que también el hijo nacido con malformaciones estaría legitimado para solicitar indemnización al apreciarse una relación causal entre la negligencia médica y la enfermedad.

Este caso despertó una gran polémica en Francia y motivó, entre otras cosas, un dictamen del Comité Nacional Consultivo de Ética (CCNE) en mayo de 2001 titulado “Malformaciones congénitas y perjuicio”, en el que advertía contra la inconsistencia jurídica de esta tesis -pues no es la omisión diagnóstica la que muchas genera el daño, sino factores genéticos o del desarrollo fetal inabordables por la Medicina- y contra sus consecuencias éticas.¹⁶

En efecto, el derecho a no nacer con taras permitiría una demanda contra los padres entablada por el hijo discapacitado, aunque sus padres lo hubiesen asumido libre e informadamente. Además, obligaría a regular qué se entiende por “tara” (no es lo mismo la falta de un dedo que de un miembro principal), una regulación de indudable "sabor eugenésico", según afirmó el CCNE. Esta norma generaría, además, un clima adverso contra los discapacitados, que ya sufren suficiente falta de apoyo social, y una presión insoportable sobre la profesión médica. Finalmente, la Asamblea Nacional francesa hizo suyo este dictamen no vinculante y ha aprobado una ley que deja sin efecto la doctrina Perruche¹⁷.

¹⁶ Para ampliar información sobre la influencia del Comité Nacional de Ética francés en la resolución del caso Perruchefr. DÍEZ FERNÁNDEZ, J.A. “ *Los Comités Nacionales e internacionales de Bioética*”. Comares, Granada 2007, págs. 327-328.

¹⁷ El legislador francés aprobó incorporar un artículo en la Ley nº 2002-2003, de 4 de marzo 2002, relativa a los derechos de los enfermos y a la calidad del sistema sanitario (JO de 5 marzo de 2002), que excluye definitivamente la indemnización de los hijos por *wrongful life* y, de paso, limita extraordinariamente las reclamaciones de los padres en los supuestos de

VI. DERECHO A LA INFORMACIÓN: LA NECESIDAD DE PROTOCOLOS DE CONSENTIMIENTO INFORMADO ADECUADOS.

Aludíamos al principio de estas líneas al desconocimiento social sobre la realidad de las personas con malformaciones genéticas. Hasta hace pocos años, muchos padres inconscientemente “escondían” a esos niños dentro del pequeño ámbito doméstico. Hoy las cosas están cambiando, pero para que ese cambio sea una realidad es preciso concienciar a la sociedad, a las familias y a los profesionales de la sanidad de que esos niños tienen una dignidad igual a los demás y unas posibilidades de desarrollo y de plenitud personal insospechadas. Hay datos muy alentadores en los últimos años: aumento considerable de instituciones educativas especializadas; inserción laboral, tratamiento y seguimiento de los síntomas concomitantes al Down (ceguera, problemas cardiológicos), y sobre todo, un aumento notable en su vida media, que ahora está entre los 56 y los 70 años). La autonomía alcanzada por las personas con síndrome de Down en los últimos 20 años se demuestra con las más de 1.800 personas de este colectivo que trabajan en el sector privado en España y las 117 que lo hacen en la administración pública¹⁸.

wrongful birth. Según el Art. 1.I de la ley: “Nadie puede invocar un perjuicio por el simple hecho de su nacimiento. La persona nacida con una anomalía debida a una negligencia médica puede obtener la indemnización de su perjuicio cuando el acto negligente ha provocado directamente la anomalía o ha contribuido a agravarla, o no ha permitido adoptar las medidas susceptibles de atenuarla. Cuando la responsabilidad de un profesional o de un establecimiento sanitario se produce con relación a los padres de un hijo nacido con una anomalía no detectada durante la gestación como consecuencia de una actuación culposa, los padres pueden reclamar una indemnización tan solo por su propio perjuicio...”

¹⁸ Nota informativa de Fundación Síndrome de Down, de 21 de marzo de 2009, con ocasión del Día Mundial del Síndrome de Down.

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

Sería muy conveniente que en los correspondientes servicios de salud, se dispusiera de protocolos de consentimiento informado, en cuya elaboración participen no sólo las sociedades científicas, sino también las entidades que trabajan con discapacitados y las familias con hijos en esa situación. La participación de todos esos autores se revela particularmente importante, si se desea tener una visión integral de los problemas que conlleva la aceptación, cuidados, educación, desarrollo de las personas con esas discapacidades. Dejar la confección de esos protocolos sólo en manos de médicos y sociedades científicas, enfocaría desde un único ángulo el asunto e incluso, pondría el énfasis en evitar al profesional hipotéticos problemas de responsabilidad civil o penal.

Estos protocolos podrían contemplar, a nuestro juicio, alguno de los siguientes extremos:

- Riesgos y beneficios de las pruebas de DPN para la madre y el feto;
- Grado de fiabilidad de dichas pruebas respecto al diagnóstico.

Si se confirmase la existencia de malformaciones compatibles con la vida, respetar el derecho a no recibir información: no son pocos los médicos y asistentes sociales que entienden que nada beneficia a los padres conocer, durante todo el embarazo, que su hijo sea portador del Síndrome de Down, el nivel de ansiedad y miedo que ello genera supone un riesgo añadido para el desarrollo de la gestación, aún ante la decisión de seguir adelante tras el diagnóstico. En este caso, se podría aplicar por analogía, lo establecido por el artículo 10, 2 del Convenio para la Protección de los Derechos Humanos y la Dignidad del Ser Humano con respecto a las aplicaciones de la Biología y la

Biomedicina (denominado también Convenio de Oviedo)¹⁹, dejando lógicamente constancia escrita de esa decisión.

Información sobre las posibilidades de tratamiento y de curación, en su caso.

Informar sobre los recursos sanitarios, sociales, económicos, educativos, etc. con que podrán contar para que el hijo pueda llevar una vida más digna.

Proporcionar contactos con entidades oficiales o privadas que ayudan a discapacitados y sus familias.

Si pese a todo, los padres planteasen abiertamente la decisión de recurrir al aborto, informarles de los riesgos e igualmente, de la posibilidad de síndrome post traumático del aborto²⁰ que afecta también a quienes han optado por el aborto en el caso de malformaciones

VII. LA DISCRIMINACIÓN POR MOTIVOS GENÉTICOS EN LAS DECLARACIONES INTERNACIONALES SOBRE DERECHOS HUMANOS.

Llegamos aquí a uno de los puntos conclusivos de este estudio: el tratamiento que dan las grandes declaraciones de derechos humanos a la discriminación por motivos genéticos. En las líneas anteriores, hemos

¹⁹ Artículo 10, 2. Toda persona tendrá derecho a conocer toda información obtenida respecto a su salud. No obstante, deberá respetarse la voluntad de una persona de no ser informada.

²⁰ La incidencia del síndrome post traumático en caso de aborto (SPA), es una cuestión bastante novedosa, de la existen por el momento pocos estudios, pero que reflejan suficientemente la aparición de trastornos psíquicos y de conducta que afectan a personas que han abortado. Entre los artículos más recientes y rigurosos, cfr. D.M. FERGUSSON, L.J. HORWOOD, E.M. RIDDER “Abortion in young women and subsequent mental health” *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 2006, 47, 16-24; P.K. COLEMAN, C.T. COYLE, M. SHUPING, V. M. RUE. “Induced abortion and anxiety, mood, and substance abuse disorders: Isolating the effects of abortion in the national comorbidity survey”. *Journal of Psychiatric Research* (2008), doi:10.1016/j.jpsychires.2008.10.009.

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

esbozado algunos de los principios sobre la materia que establecen estos instrumentos internacionales. Ciertamente, el rango de cada declaración es distinto, a tenor del compromiso que adquiera cada país signatario, del ámbito geográfico, de la naturaleza de los temas tratados, y de los instrumentos con que cuente la organización para hacer cumplir lo establecido.

En cualquier caso, importa destacar que esas declaraciones tienen como fuente primordial la Declaración Universal de Derechos Humanos de 1948, en particular los artículos 1 y 2 ya mencionados.

Para mayor claridad y concisión, me limitaré a enunciar los artículos relativos a la discriminación por motivos genéticos:

- Convención de Naciones Unidas sobre los derechos de las personas con discapacidad, 2007,

Artículo 10. Derecho a la vida:

Los Estados Partes reafirman el derecho inherente a la vida de todos los seres humanos y adoptarán todas las medidas necesarias para garantizar el goce efectivo de ese derecho por las personas con discapacidad en igualdad de condiciones con las demás.

- Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los derechos Humanos, de la UNESCO, 1997.

Artículo 2.

a) Cada individuo tiene derecho al respeto de su dignidad y derechos, cualesquiera que sean sus características genéticas.

b) Esta dignidad impone que no se reduzca a los individuos a sus características genéticas y que se respete su carácter único y su diversidad.

Artículo 6.

Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad.

- Declaración Internacional sobre los datos genéticos humanos, de la UNESCO, 2003

Artículo 7: No discriminación y no estigmatización

a) Debería hacerse todo lo posible por garantizar que los datos genéticos humanos y los datos proteómicos humanos no se utilicen con fines que discriminen, al tener por objeto o consecuencia la violación de los derechos humanos, las libertades fundamentales o la dignidad humana de una persona, o que provoquen la estigmatización de una persona, una familia, un grupo o comunidades.

- Convenio Consejo de Europa sobre Derechos Humanos y Biomedicina (1996)

Artículo 11. No discriminación

Se prohíbe toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético.

- Carta Europea de Derechos Humanos (Tratado de Lisboa):

Artículo 3.2: la prohibición de las prácticas eugenésicas, y en particular las que tienen por finalidad la selección de las personas.

Artículo 21

No discriminación

1. Se prohíbe toda discriminación, y en particular la ejercida por razón de sexo, raza, color, orígenes étnicos o sociales, características genéticas, lengua, religión o convicciones, opiniones políticas o de cualquier otro tipo, pertenencia a una minoría nacional, patrimonio, nacimiento, discapacidad, edad u orientación sexual

EXÁMEN PRENATAL DEL SÍNDROME DE DOWN: ¿UNA NUEVA FORMA DE “DISCRIMINACIÓN GENÉTICA”?

Este Tratado ha sido ratificado por algunos países, España entre ellos, pero no entrará en vigor hasta recibir la ratificación de todos los países de la Unión.

VIII. CONCLUSIONES:

A la vista del enunciado de esos textos, pensamos que sería muy oportuno hacer una honda reflexión sobre la adecuación de las prácticas actuales de DPN al espíritu y la letra de las Declaraciones internacionales, y arbitrar, tanto políticas sanitarias y sociales como vías jurídicas, para que la aspiración a la igual dignidad y derechos de las personas, no esté en la práctica sometida a la condición nacer “perfectos” genéticamente.

En particular, una interpretación abierta y coherente del artículo 10 de la Convención de la ONU sobre derechos de las personas con discapacidad, cuestionaría abiertamente, a mi juicio, las prácticas y políticas sanitarias de aquellos países que promueven los programas de cribado genético, ya que parten de la presunción de que la vida de una persona con discapacidad es inferior en valor a la de una persona sin discapacidad. Constituiría una triste paradoja que la mayor parte de los futuros “beneficiarios” de tales derechos, nunca tuvieran la oportunidad de disfrutar de ellos.

El ejercicio de los derechos humanos, sobre todo cuando sus titulares son más débiles, debe estar garantizado por una política social adecuada. Cuando en 1985 el Tribunal Constitucional español declaró que el aborto eugenésico no era contrario a la Constitución, apeló a la eximente de estado de necesidad, porque continuar con el embarazo “entrañaría la imposición de una conducta que excede de la que normalmente es exigible a la madre y a la familia”; pero añadía a renglón seguido, una consideración

que, con el paso del tiempo, ha adquirido una gran relevancia: “en la medida en que se avance en la ejecución de la política preventiva y en la generalización e intensidad de las prestaciones asistenciales que son inherentes al Estado social, contribuirá de modo decisivo a evitar la situación que está en la base de la despenalización”²¹

La doctrina del wrongful life-wrongful birth, ha ejercido una enorme influencia para la aceptación de un supuesto “derecho a nacer sin taras”, sesgando hacia enfoques eugenésicos la percepción social de la discapacidad y favoreciendo planteamientos “pro-choice” por parte de algunos médicos.

Como apunta el conocido filósofo Alasdair MacIntyre, la vida de las personas con discapacidad tiene la misma dignidad que la del resto de las personas que, también en algún momento de su vida son dependientes. El ser humano es vulnerable y, a menudo, debe su supervivencia a los demás; la dependencia de otras personas resulta evidente durante la primera infancia y la vejez, y además la vida de las personas se halla en ocasiones caracterizada, entre esas dos etapas, por lesiones o enfermedades que en algunos casos pueden producir la discapacidad total²². También Benedicto XVI, ha hablado de la radicalidad del concepto de dignidad con que se debe mirar a todas las personas: cada ser humano, "es mucho más que una singular combinación de informaciones genéticas que le transmiten sus padres", sin embargo, hoy en día, "se tiende a privilegiar las capacidades operativas, la eficiencia, la perfección y la belleza física, en detrimento de otras dimensiones de la existencia que no se consideran dignas"²³.

²¹ Sentencia TC 53/1985, de 11 de abril, FJ 11, apartado c)

²² MACINTYRE, A. *"Animales racionales y dependientes"*. Paidós Ibérica, 2001

²³ BENEDICTO XVI Discurso a los participantes en el Congreso científico *"Nuevas Fronteras de la Genética y Peligros de la Eugenesia"*, convocado por la Pontificia Academia para la vida. Roma 21 de febrero de 2009.