

DICTAMEN SOBRE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL, DE 18 DE JULIO DE 1992

El diagnóstico prenatal constituye un instrumento ya convalidado en la práctica obstétrica. La investigación biomédica en el ámbito genético, molecular y citológico ha puesto a punto nuevos procedimientos que han adelantado el periodo de tiempo útil para la identificación de enfermedades congénitas y adquiridas en el feto y en el embrión, llevándolo al límite de la primera división del cigoto y del óvulo en curso de maduración. Asimismo, ha ampliado la posibilidad de diagnóstico de enfermedades límite en lo referente a la gravedad de los síntomas y el grado de afectación de las funciones orgánicas e intelectuales. El aumento de la eficacia y la fiabilidad de los métodos de análisis han creado en última instancia la premisa para la aplicación de programas de cribado ligados al diagnóstico prenatal a grupos de personas en riesgo. Estos avances han aportado una mayor complejidad a los problemas relacionados principalmente con la valoración de la relación entre riesgo y beneficio en el interés de los sujetos objeto de la prueba. Para una utilización correcta de los métodos de diagnóstico prenatal actualizados con los más recientes avances de las técnicas de investigación, sean o no de carácter invasivo, es necesario en primer lugar sensibilizar al gran público y difundir un conocimiento adecuado sobre la finalidad y el significado de los análisis prenatales, sobre las posibili-

dades y los límites de los distintos procedimientos, y sobre las consecuencias del diagnóstico. La realidad de la difusión del conocimiento del diagnóstico prenatal, al igual que el de muchos otros procedimientos derivados del progreso científico-técnico, reafirma la necesidad de una formación del médico que no se limite a los aspectos biológicos y epidemiológicos, sino que sea adecuada para abordar las necesidades y los problemas de las personas concretas y de la población.

Se considera pertinente, para una mejor aplicación de las directrices y los criterios adoptados en el debate sobre las implicaciones éticas, que los investigadores y de las autoridades competentes emprendan las siguientes medidas o iniciativas:

- 1) Garantizar el acceso al diagnóstico prenatal en centros públicos o privados concertados idóneos a todas las mujeres y parejas que lo soliciten. Con respecto a los diagnósticos de tipo invasivo, es preventivamente acertada, con una evaluación caso por caso, la indicación específica según el procedimiento establecido por la autoridad sanitaria. El diagnóstico ofrecido deberá ser independiente de la intención manifestada en su caso relativa a la elección sobre la continuación o no del embarazo según el resultado de los análisis.

- 2) Promover la organización de centros especializados para el diag-

nóstico prenatal de grupos de patología o enfermedades singulares, cuando el elevado grado de especialización y el alto contenido tecnológico de los métodos de análisis lo requieran. Asegurar la coordinación entre los distintos laboratorios debidamente habilitados por la autoridad sanitaria para la aplicación de las diferentes pruebas, sobre la base de una competencia y una cualificación científica y técnica acreditadas de los profesionales y la existencia de la estructura adecuada.

3) Hacer que preceda al diagnóstico prenatal y siga al mismo, en caso de resultado favorable, un asesoramiento genético prestado por un equipo de composición interdisciplinar, integrado por el analista, el obstetra, el genetista médico y el psicólogo, que ofrezca asesoramiento médico en todas las fases. El asesoramiento deberá ser «exhaustivo» y «no directivo» y, por tanto, deberá respetar efectivamente el derecho a la autodeterminación de la pareja en su elección en relación con la continuación del embarazo. Se considera que estos requisitos pueden cumplirse a través de una formación adecuada en cursos especializados de la disciplina concreta, dirigidos al personal médico y de laboratorio que participe en las distintas fases del asesoramiento y del diagnóstico prenatal. En especial, respecto de las pruebas ecográficas deberá preverse el establecimiento de cursos de formación de distinto nivel seguidos por periodos de prácticas obligatorios y específicos de modo que se pueda organizar posteriormente el funcionamiento de los servicios.

4) Elaborar una relación, actualizada periódicamente, de las enfermedades hereditarias para las cuales esté

justificado el recurso al diagnóstico prenatal, sobre la base de la evaluación de la gravedad de la enfermedad y la posibilidad de una intervención correctora prenatal y postnatal.

5) Promover estudios sobre la viabilidad de programas de cribado en mujeres embarazadas confiando a comisiones concretas de expertos la tarea de establecer, en particular, el valor predictivo de las pruebas bioquímicas con respecto a la detección de malformaciones relacionadas con anomalías cromosómicas, y de examinar la posibilidad de ampliar a otras patologías las investigaciones especializadas relacionadas con enfermedades autosómicas recesivas sobre determinadas poblaciones de alto riesgo genético. Respecto de la propuesta de cribado, se considera oportuna la presentación del programa al público no especializado con el fin de informarle sobre sus características, finalidad y posible problemática.

Por lo que se refiere a la utilización de las técnicas de diagnóstico y de terapia prenatal, se consideran útiles las siguientes recomendaciones de carácter general:

1) En la aplicación de cualesquiera técnicas de diagnóstico prenatal, incluso de aquellas mediante las cuales sea posible la realización de cribados masivos, debido a la repercusión que las mismas pueden tener en la esfera psicológica de los progenitores, y en especial de la madre, y debido a los problemas relacionados con la difícil elección que en algunos casos la misma exige, no puede prescindirse del consentimiento informado de la pare-

ja como sujeto último de toda decisión. La información deberá comprender la finalidad de la investigación, la patología potencialmente identificable y la problemática clínica conexas, así como la incertidumbre actualmente existente sobre los riesgos relacionados con el procedimiento propuesto frente a otros procedimientos.

2) Las técnicas de diagnóstico prenatal que sean especialmente complejas y cuyos riesgos de todos modos sean todavía inciertos (biopsia del vellosidades coriánicas, cordocentesis) deberán ser aplicadas en centros de reconocida experiencia. La rápida evolución y la delicadeza con que debe realizarse la comunicación con los pacientes hacen aconsejable asimismo la centralización de los casos patológicos en determinados centros de probada eficacia, en los cuales trabajen equipos médicos de especial competencia, habida cuenta sobre todo de la posibilidad de terapias prenatales y perinatales. Debe solicitarse a tal efecto el establecimiento de cursos de perfeccionamiento para la formación de los profesionales encargados de las investigaciones que requieran un elevado nivel de competencia.

3) En el campo de la terapia génica prenatal se alienta la investigación en dos nuevas direcciones: el trasplante de células germinales y la terapia génica somática in útero. La necesidad de una experimentación rigurosa y el alto nivel de especialización necesario hacen deseable la creación de centros de remisión para este tipo de intervención, formalmente autónomos de la autoridad competente, con el fin asimismo de aprobar proyectos de colaboración.

4) La elección de la técnica de la toma de muestras en el diagnóstico prenatal de tipo invasivo no puede prescindir de una cuidadosa valoración de la proporcionalidad entre el riesgo de aborto o de daño al embrión o al feto y el riesgo genético que constituye la indicación para el diagnóstico.

En el actual estado de la experimentación, debido a la escasez y fragmentariedad de los datos disponibles, no es posible proceder a tal valoración en relación con el diagnóstico preimplantatorio y precigótico, que no se considera por el momento transferible a la práctica clínica.