



Características generales de los defectos congénitos, terminología, causas y consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal

Dra. Laura Fernández Rivero. Médico especialista en Medicina General Integral. Residente de 2do año de Genética Clínica.

Resumen

El término general que se utiliza para denominar cualquier tipo de alteración del desarrollo embrionario y fetal humano, independientemente del momento del desarrollo en el que se produzca, es el de defectos congénitos. Sin embargo, no todas las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal se forman en el mismo momento, por ello, y dependiendo del periodo del desarrollo en el que se produzcan, van a recibir diferentes nombres. Las malformaciones congénitas son las alteraciones físicas, que ocurren durante el periodo embrionario (las primeras 10 semanas de gestación).

El diagnóstico prenatal como opción reproductiva más difundida a nivel mundial se refiere a métodos para investigar la salud del feto. Entre sus objetivos está la detección de malformaciones congénitas en la vida fetal y permitir la interrupción del embarazo.

Se realizó una revisión bibliográfica con el objetivo de exponer y definir los defectos congénitos, así como las formas de presentación de estos en el niño recién nacido y los grandes grupos de causas, además de algunas consideraciones éticas en la práctica asistencial de la genética médica, a partir de los principios fundamentales de la bioética vinculados al diagnóstico prenatal, ya que estos aspectos éticos en la práctica de la genética médica es una temática relativamente joven que ha estado influida por el desarrollo de la bioética y la solución de los dilemas éticos y sociales en la práctica médica.

Palabras claves: defectos congénitos, malformaciones, deformaciones, disrupciones, tipos de presentación clínica, ética médica, bioética, diagnóstico prenatal, asesoramiento genético.

¿Qué son los defectos congénitos?

Los defectos congénitos (DC) constituyen un amplio grupo de patologías que son consecuencia de alteraciones del desarrollo embrionario y/o fetal. Dependiendo del tipo de alteración, del momento del desarrollo en el que se produzcan, y de los órganos o estructuras corporales que se afecten, podrán ser identificados en el momento del nacimiento, durante las primeras semanas, meses, o años de vida.

¿Cuál es la terminología y definición de los defectos congénitos?

El término DC (que podríamos considerar sinónimo de anomalías, o alteraciones congénitas), incluye cualquier tipo de error del desarrollo, sea físico, psíquico, funcional, sensorial o motor. Incluso cabe incluir también las alteraciones moleculares y los errores congénitos del metabolismo, porque también son resultado de una alteración de la estructura o función de un gen o de una proteína. Sin embargo, cuando se producen defectos físicos que afectan a la arquitectura corporal, se denominan malformaciones congénitas. La palabra malformación hace referencia a las alteraciones de la morfogénesis, ya que ésta consiste en el desarrollo (génesis) de la forma (morfo) característica de los seres vivos. Por tanto, estas alteraciones pueden tener muy diversos tipos de manifestación, como ausencia de órganos o partes de los mismos, aumento o disminución grave de su tamaño, distintos cambios de su forma normal, y alteración de su localización en el organismo.

Sin embargo, con el desarrollo de la llamada dismorfología (que básicamente consiste en establecer los tipos de anomalías sobre la base de sus potenciales mecanismos patogénicos), se ha podido demostrar que todos los defectos físicos presentes al nacimiento, no son verdaderas alteraciones de la morfogénesis o verdaderas malformaciones. Conocer esta diferencia es de enorme importancia ya que las malformaciones y el resto de DC físicos, no se producen en el mismo momento del desarrollo.

¿Cuáles son los distintos tipos de DC físicos?

Dependiendo de los mecanismos por los que se altera el desarrollo físico, se han establecido los siguientes cuatro tipos:

1. *Malformaciones*. Esta denominación, hace referencia a las alteraciones que se producen durante el desarrollo intrínseco de cada estructura corporal del embrión como, por ejemplo, una polidactilia. Por consiguiente, ocurren durante el periodo embrionario, o periodo de morfogénesis, que abarca desde la fecundación hasta el final de la 8va semana de gestación.
2. *Deformaciones*. Estas consisten en estructuras corporales que tienen un desarrollo morfológico correcto, pero aparecen deformadas. Por tanto, aunque representan alteraciones físicas, su formación durante el periodo embrionario fue normal pero, posteriormente se deformaron. Las deformaciones se producen fundamentalmente durante el periodo fetal,

que corresponde al comprendido entre el principio de la 9va semana y hasta prácticamente el final de la gestación. Como es lógico, cuanto más pronto actúe la causa que da lugar a la deformación, el resultado será más grave. Por ejemplo, los pies pueden estar comprimidos porque el feto está en posición podálica, y si esa posición se establece pronto y se mantiene impide sus movimientos, por lo que al nacimiento, los pies pueden ser equino-varos irreductibles e, incluso, difícil de diferenciar de los que se producen como consecuencia de alteraciones intrínsecas del desarrollo de sus estructuras óseas. Sin embargo, si la deformación ocurre más al final del embarazo, puede ser morfológicamente igual pero reductible activamente.

3. *Disrupciones*. Estas hacen referencia a las alteraciones de órganos o partes del cuerpo que también se formaron bien, pero que posteriormente se destruyeron. Ocurren durante el periodo fetal, siendo más graves cuanto más precozmente se produzcan. Por ejemplo, cuando un recién nacido presenta ausencia de una mano, brazo, dedos, o cualquier otra parte de las extremidades, estos defectos pueden ser resultado de una alteración en el aporte de flujo sanguíneo, o a una destrucción por bridas amnióticas. Si esa alteración ocurrió al final del embarazo, es posible que al nacimiento aún se puedan observar zonas de necrosis, pero si ocurrió durante el segundo trimestre, al nacimiento puede ser muy difícil distinguir clínicamente si es una malformación de la estructura afectada, o una destrucción posterior de un miembro bien formado.
4. *Displasias*. Son alteraciones de la formación de los tejidos que, en muchos casos, suelen manifestarse con el crecimiento posnatal. Solo ciertos tipos de displasias esqueléticas con afectación ósea grave como, por ejemplo, el enanismo tanatofórico y otros tipos de acondroplasias pueden ser identificados al nacimiento.

Es de suma importancia poder determinar qué tipo de DC tiene un niño. En primer lugar, porque conocer el tipo de alteración, permite identificar el momento del embarazo en el que se pudo originar, lo que es necesario para determinar las posibles causas. En segundo lugar, porque si se trata de una disrupción, lo más probable es que sea un hecho esporádico; a menos que se produzca como efecto secundario de una malformación vascular, en cuyo caso, podría haber riesgo de repetición, pero para el problema vascular. Por el contrario, si el defecto, digamos la ausencia de manos, no fuera debido a un proceso disruptivo sino a una malformación, podría existir riesgo de repetición familiar, tanto en otros hijos de la pareja como en los hijos de sus hijos. Lo mismo ocurre con las deformaciones, aunque en estas es necesario determinar si son debidas a factores externos, o si son secundarias a una inmovilidad fetal, ya que la causa de esa inmovilidad podría ser genética y hereditaria.

Tipos de presentación clínica de los DC

Las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal muestran distintos tipos de presentación clínica, que podemos separar en dos grandes grupos:

- ✓ Niños que presentan una única alteración del desarrollo. En estos casos, el defecto que presenta el niño se considera aislado, para indicar que no tiene más defectos.
- ✓ Niños que presentan DC afectando a diferentes órganos y/o sistemas, por lo que son niños que presentan múltiples defectos, y cada defecto se considera que se presenta asociado a otros.

Estos 2 grupos son importantes porque sus mecanismos patogénicos pueden ser muy diferentes, y también pueden serlo sus causas.

Los defectos aislados pueden tener 2 tipos de presentación clínica: en la que solo hay una alteración, y en la que el niño presenta varias anomalías visibles, pero que, en realidad, corresponden a una única alteración del desarrollo. Por ejemplo, si un recién nacido tiene 6 dedos sin otros defectos, la polidactilia que presenta es un defecto aislado. Por el contrario, si un recién nacido presenta espina bífida lumbar, hidrocefalia, dismorfias faciales, luxación de rodillas, de caderas, y pies zambos, es claro que presenta múltiples defectos congénitos. Sin embargo, desde el punto de vista del desarrollo embrionario, solo tiene una única malformación que es el defecto de cierre de tubo neural (DTN). Todas las demás estructuras corporales que tiene afectadas, tuvieron un desarrollo morfológico normal, pero como consecuencia del DTN se alteraron durante el desarrollo fetal; esto es lo que se considera una secuencia. Es decir, que la lesión medular dio lugar a un acumulo de líquido cefalorraquídeo que produjo la hidrocefalia, impidió la movilidad de las extremidades y del feto, lo que indujo las demás alteraciones que presenta el recién nacido. La importancia de este análisis secuencial es que permite reconocer cuándo los múltiples defectos de un niño son, en realidad, resultado una única alteración de desarrollo, y no representan un cuadro clínico polimalformativo constituido por alteraciones intrínsecas del desarrollo de diferentes estructuras.

Por otra parte, si se trata de un niño con múltiples alteraciones del desarrollo, es posible determinar si podrían corresponder a un síndrome reconocible, o a un patrón clínico desconocido y del que tampoco se conoce su causa. Estas distinciones son importantes porque evitarán considerar que un determinado niño sea «etiquetado» como teniendo un síndrome cuando no lo tiene. Hay que tener siempre presente que cuando a un niño se le diagnostica con un “síndrome de...” se van a producir dos efectos, uno médico y otro familiar, que pueden tener graves consecuencias. El efecto médico se produce porque cuando en un informe se indica “síndrome de...” o sospecha de “síndrome de...”, y no es correcto, en los sucesivos informes puede llegar a ser considerado como teniendo ese síndrome lo que puede ser grave. Es más, al tener ese “diagnóstico” puede informarse a la familia sobre los posibles riesgos de repetición en otros hijos, cuando pueden no existir. Por otro lado, el efecto en la familia, se produce porque los padres van a buscar información sobre ese síndrome, muy posiblemente en Internet, con todos los problemas que uno puede imaginar sobre tal información sin tener conocimientos científicos suficientes para discriminar entre lo que encuentren, y mucho más cuando el diagnóstico no sea el correcto. Es, pues, muy importante no “etiquetar” con un posible diagnóstico, a niños con distintas alteraciones del desarrollo embrionario y/o fetal, si no se tiene seguridad del diagnóstico.

¿Cuáles son las causas de los DC que se conocen?

Las causas que se conocen son de 3 tipos: alteraciones cromosómicas, mutaciones génicas y por efecto de factores ambientales. Cada tipo de DC puede ser producido, no solo por cada uno de los 3 grupos causales, sino por diferentes tipos dentro de cada uno de los 3 grupos y en cualquiera de sus formas de presentación clínica. Por ello, es muy difícil determinar la causa de las alteraciones del desarrollo prenatal en cada paciente.

En cuanto a cuál es la frecuencia de cada tipo de causas entre los niños en los que se pudo identificar (el 40–50% de los recién nacidos con defectos), se estima que alrededor del 70% son de causa cromosómica, un 20–25% serían génicas y alrededor del 5–10% de causa ambiental. Sin embargo, los avances que se vienen produciendo tanto en las tecnologías de los análisis cromosómicos con fluorescencia, como en los estudios moleculares, están permitiendo la identificación de alteraciones cromosómicas cada vez más pequeñas, así como de alteraciones genómicas críticas para los estudios de citogenética de alta resolución y FISH.

Por otra parte, los sistemas de investigación para identificar factores no genéticos (ambientales) que alteren el desarrollo embrionario y fetal humano, también han evolucionado. Por tanto, hoy se conocen diversos grupos de factores ambientales que alteran el desarrollo, entre los que podemos destacar los siguientes: sustancias químicas (medicamentos —como el ácido retinoico y la fenitoína— químicos ambientales y ocupacionales, y derivados de los estilos de vida y hábitos sociales). Factores físicos (radiaciones ionizantes, altas temperaturas, factores ergonómicos, vibraciones intensas). Agentes biológicos (infecciones —como rubéola, toxoplasmosis—, y otras enfermedades maternas, como la diabetes).

El resultado final del desarrollo embrionario y fetal, se basa en una extraordinaria red funcional de interacciones entre el genoma y el ambiente que deben mantenerse en equilibrio.

¿Qué es el diagnóstico prenatal?

El diagnóstico prenatal se inició en 1966, cuando Steele y Breg demostraron que era posible determinar la constitución cromosómica de un feto mediante el análisis de las células del líquido amniótico en cultivo. Debido a que ya se conocía perfectamente la asociación entre la edad materna avanzada y el aumento en el riesgo de síndrome de Down, los resultados obtenidos por estos investigadores dieron lugar directamente al desarrollo del diagnóstico prenatal como servicio clínico.

Algunas parejas pueden solicitar el diagnóstico prenatal debido a que saben a través de sus antecedentes familiares o de las pruebas efectuadas para la detección de portadores que muestran un riesgo sustancialmente elevado de tener un hijo con algún trastorno genético específico. En otros casos, el diagnóstico prenatal se realiza debido al aumento en el riesgo que acompaña

simplemente a la edad materna avanzada, o bien como prueba de cribado en el contexto de la asistencia prenatal sistemática, tal como ocurre con las trisomías autosómicas (p. ej., la trisomía 21) o para la detección de un defecto del tubo neural.

En cualquier caso, el objetivo último del diagnóstico prenatal es el de informar a las parejas respecto al riesgo de que sus hijos futuros puedan presentar una malformación congénita o un trastorno genético, además de ofrecerles información sobre los distintos métodos para reducir el riesgo.

Algunas parejas que conocen su riesgo de tener un hijo con una malformación congénita específica y que –a pesar de ello– desean tener hijos, utilizan el diagnóstico prenatal para llevar adelante un embarazo siendo plenamente conscientes de que las pruebas diagnósticas pueden confirmar la presencia o la ausencia de cualquier alteración en el feto. Muchas parejas con riesgo de tener un hijo con un trastorno genético grave pueden tener hijos sanos debido a la disponibilidad del diagnóstico prenatal y a la opción de la interrupción voluntaria del embarazo, si fuera necesaria. En algunos casos, la evaluación prenatal puede tranquilizar a las parejas y reducir su ansiedad, especialmente en los grupos de riesgo alto. Con respecto a otras parejas, el diagnóstico prenatal permite al clínico planificar el tratamiento prenatal de un feto que sufre un trastorno genético o una malformación congénita; en los casos en los que no es posible el tratamiento, el clínico puede disponer lo necesario respecto al parto inminente de un niño afectado, a la preparación psicológica de la familia, al control del embarazo y el parto, y a la asistencia posnatal.

Indicaciones principales para el diagnóstico prenatal mediante pruebas invasivas

- ✓ **Edad materna avanzada:** La definición de edad materna avanzada varía en cierta medida en los distintos centros de genética prenatal, pero habitualmente la edad mínima aceptada es de 35 años en la fecha esperada del parto.
- ✓ **Antecedentes de un hijo con una aneuploidía cromosómica de novo:** Aunque los padres de un niño con aneuploidía cromosómica pueden presentar una dotación cromosómica normal, en algunos casos todavía existe un aumento del riesgo de alteración cromosómica en un hijo subsiguiente. El mosaicismo de los progenitores es una posible explicación de este incremento del riesgo, pero en la mayor parte de los casos el mecanismo del aumento del riesgo es desconocido.
- ✓ **Existencia de alteraciones cromosómicas estructurales en uno de los progenitores:** En este caso, el riesgo de una alteración cromosómica en un niño varía según el tipo de alteración y, en ocasiones, según el progenitor del que procede la propia alteración cromosómica.

- ✓ **Antecedente familiar de un trastorno genético que se pueda diagnosticar o descartar mediante estudio bioquímico o análisis del DNA:** La mayor parte de los trastornos de este grupo se debe a defectos monogénicos que se asocian a un riesgo de recurrencia del 25 o el 50%. También pertenecen a esta categoría los casos en los que los progenitores han sido diagnosticados como portadores tras la realización de una prueba de detección a población general, más que tras el nacimiento de un niño afectado. Los trastornos mitocondriales ofrecen dificultades especiales al diagnóstico prenatal.
- ✓ **Antecedentes familiares de un trastorno ligado al cromosoma X frente al cual no hay ninguna prueba diagnóstica prenatal específica:** En los casos en los que no existe ningún método alternativo, los padres de un niño de sexo masculino afectado por un trastorno ligado al cromosoma X pueden utilizar la determinación del sexo fetal para decidir si continúan o interrumpen un embarazo subsiguiente, dado que el riesgo de recurrencia puede ser de hasta el 25%.
- ✓ **Riesgo de defectos del tubo neural:** Los familiares de sexo femenino en primer grado (y, en algunos centros, también los de segundo grado) de los pacientes con defectos del tubo neural son candidatos a la amniocentesis debido al incremento en el riesgo de que alguno de sus hijos pueda presentar un defecto del tubo neural; no obstante, hay muchos tipos de defectos del tubo neural que pueden ser detectados en la actualidad mediante pruebas no invasivas.
- ✓ **Evaluación del suero materno y ecografía:** La evaluación genética y el estudio adicional son recomendables en los casos de sospecha de malformaciones fetales en función de los resultados obtenidos en las pruebas de detección sistemáticas realizadas mediante la evaluación del suero materno y la ecografía fetal.

Aspectos éticos en la práctica del diagnóstico prenatal

Entre los progresos más extraordinarios de la ciencia contemporánea, se encuentran todos aquellos del campo de genética médica. Esta ciencia ha avanzado en un tiempo relativamente breve. Las innovaciones tecnológicas que se están produciendo en el terreno del diagnóstico prenatal (DPN), pueden llegar a plantear conflictos éticos, sociales y jurídicos de compleja resolución.

Precisamente, el DPN y el aborto selectivo se identifican entre los principales dilemas éticos en la práctica de la genética médica y la provisión de servicios de genética. Expertos convocados por la Organización Mundial de la Salud (OMS) establecieron una serie de normativas internacionales sobre estos temas, diseñadas para asistir a los que toma decisiones a niveles regionales y nacionales, en la protección a las familias con enfermedades genéticas o defectos congénitos; para reconocer los importantes avances de la genética médica en la Salud Pública y para desarrollar políticas que aseguren que estas

aplicaciones sean accesibles a todos y aplicadas con el debido respeto a la ética y la justicia en todo el mundo.

El DPN ha modificado radicalmente el manejo de los embarazos, ya no es necesario esperar hasta el nacimiento para tomar acciones relacionadas con la salud, ahora muchos defectos congénitos pueden ser detectados desde la vida intrauterina. Esto ha provocado nuevos dilemas para el campo de la bioética; entre ellos, la legalización o despenalización del aborto cuando el producto de la concepción presenta alguna malformación congénita de una severidad o gravedad, que pueda comprometer su vida.

La consideración de los aspectos éticos en la práctica de la genética médica es una temática relativamente nueva y ha estado influida por el desarrollo creciente de la disciplina de la bioética y los dilemas éticos y sociales que implican estas aplicaciones en la práctica médica.

El DPN constituye la opción reproductiva más ampliamente difundida en la actualidad a nivel mundial y se refiere a todos los métodos o procedimientos para investigar la salud del feto en desarrollo. Entre sus objetivos está la detección de malformaciones congénitas en la vida fetal y permitir la interrupción del embarazo, cuando estas se encuentren.

El DPN se ha realizado desde hace ya más de tres décadas por medio del ultrasonido. Este método se considera “no invasivo” y su aplicación no presenta complicaciones, por otro lado, sirve de apoyo para la realización de otras técnicas como la extracción de líquido amniótico (amniocentesis) o la obtención de un pequeño fragmento de la placenta (biopsia de vellosidades coriales) en las que se estudian directamente las células fetales. Estos métodos se denominan “invasivos” y pueden producir complicaciones tales como la pérdida del embarazo entre el 0.5% y 1% de las pacientes, aproximadamente.

El DPN plantea una serie de cuestiones difíciles de resolver relacionadas con los puntos de vista éticos, morales y filosóficos, los cuales están sujetos a la variación individual. Se debe ofrecer a las parejas con un alto riesgo de enfermedad genética o defectos congénitos, para brindarles la oportunidad de tomar la decisión que consideren sea la mejor para ellos y sus planes futuros.

En la gran mayoría de los casos el DPN proporcionará tranquilidad a los padres sobre la salud óptima del feto; sin embargo, en los casos restantes la demanda del DPN conlleva a la difícil decisión de proseguir con el embarazo de un feto con defectos congénitos graves o interrumpir el embarazo cuando se diagnostiquen malformaciones congénitas graves. Es la toma de decisión la que ha provocado que el DPN origine un debate ético en relación al derecho de decidir quién vive y quién no, mediante el aborto eugenésico.

El término eugenesia fue acuñado por Francis Galton a finales del siglo XIX como la ciencia que trata de todas las influencias que mejoran las cualidades innatas de una raza; también trata de aquellas que la pueden desarrollar hasta alcanzar la máxima superioridad.

A pesar de los grandes avances científicos y tecnológicos, los casos en los que las terapias prenatal o postnatal efectivas pueden llevarse a cabo son aún muy limitados. Desafortunadamente y en la mayoría de los casos de una malformación congénita severa, las únicas alternativas para los padres son: prepararse para tener un hijo enfermo o la interrupción voluntaria del embarazo.

Cuando en los diferentes métodos de DPN se detecta un defecto congénito mayor, este debe ser explicado e interpretado en su total trascendencia para el feto y la familia por profesionales que tengan experiencia con el cuadro clínico específico, o sea, especialistas en Genética Clínica. Las palabras del especialista son lo prioritario, tanto como su lenguaje corporal (miradas, gestos, silencios), porque la paciente siempre se da cuenta cuando se detectan alteraciones. En ese momento, recordará no solo lo que se le dijo sino también cómo se le dio la noticia del defecto, el entorno, las personas. Se le proporcionarán a la mujer embarazada las opciones de continuar con la gestación (con todos los aspectos que implican el nacimiento de un hijo enfermo) o de interrumpirla voluntariamente.

Es un momento muy difícil para la gestante y para su pareja, donde afloran sentimientos contradictorios. Ello incluye la necesidad de mostrarles las posibilidades de tratamiento intrauterino, si lo hubiese, de que ocurra una muerte fetal y de los problemas que podrían presentarse después del nacimiento, tales como la necesidad de intervenciones médicas o quirúrgicas, las expectativas de supervivencia, el posible nivel de discapacidad; de manera que puedan tomar la decisión adecuada según su modo de pensar y sus principios éticos.

Estas circunstancias colocan al DPN más allá de un conjunto de técnicas o procedimientos médicos y lo sitúa en el centro de una intensa discusión ética, social y legal, pues existen muchos países donde el aborto es ilegal.

Es necesario afirmar que no es éticamente aceptable la realización del DPN para decidir sobre la vida o la muerte del feto, pero el hecho de que no se admita el aborto como solución ante un posible resultado adverso, tampoco la hace inútil o desaconsejable, pues existen otras razones para su realización, como son: tranquilizar a la pareja ante el riesgo de alguna malformación, indicar el mejor modo y lugar para realizar el parto o preparar a la pareja para asumir la llegada de un hijo enfermo.

El paradigma de la bioética en el diagnóstico prenatal

El desarrollo de un número creciente de ensayos clínicos en pacientes con diversas enfermedades ha originado la necesidad de crear pautas sobre la investigación médica en seres humanos. Consecuentemente, se han postulado cuatro principios bioéticos que, en realidad no tienen carácter de verdades absolutas, sino de normas generales. Estos principios, si bien no ofrecen de ninguna manera reglas específicas para resolver problemas concretos, en el presente campo de estudio, particularmente en el caso del DPN; sí proporcionan un marco de referencia para alcanzar soluciones coherentes y razonables de índole ética. Estos cuatro principios fundamentales que constituyen lo que se ha denominado el "paradigma de la bioética" que son: *la beneficencia, la no maleficencia, la autonomía y la justicia*.

La *beneficencia* implica que alguien actúe persiguiendo los mejores intereses para la otra parte; es el deseo de hacer el bien, promoviendo la salud, el bienestar y el crecimiento de los otros, mientras que el principio de no maleficencia, se asienta sobre el principio hipocrático del 'primum non nocere' (primero no hacer daño).

Existe el consenso en cuanto a que para la madre, son diversos los beneficios que puede obtener de un diagnóstico prenatal cuando el resultado es normal: tranquilidad, disminución de la ansiedad y temores, mayor aceptación del niño. En consecuencia, el feto se ve también beneficiado o al menos no maleficiado. Sin embargo, el conflicto aparece ante la posibilidad de un resultado anormal y la decisión de abortar. El profesional se ve comprometido entre el deber de beneficiar al feto y respetar la autonomía de la mujer; entre el derecho a la salud de uno y de otro; el derecho a la vida de un nuevo ser y a la calidad de vida de toda una familia; en definitiva, entre los valores de sus pacientes y los propios.

La *autonomía* implica la libertad de acción y elección y el deseo de promover la libertad de los otros para realizar opciones personales. Justamente uno de los fines del DPN es favorecer a través de una información adecuada y de un consentimiento expreso, una actitud libre y responsable del paciente frente a sus propias decisiones.

Es decir, se genera una obligación por parte del profesional de respetar las decisiones de sus pacientes y a la vez un derecho de estos a la no interferencia. Para que la autonomía pueda ejercerse plenamente en una persona, deben coexistir dos componentes: la racionalidad o entendimiento (capacidad de evaluar claramente las situaciones y escoger los medios adecuados para adaptarse a ellas) y la libertad o no-control (derecho y facultad de hacer lo que se decide hacer, o por lo menos actuar sin coerción o restricción).

La *justicia* se refiere a promover un buen tratamiento a las personas". Tiene por lo tanto una dimensión más social, que implica la búsqueda de una equitativa distribución de los recursos, la equidad de cualquier decisión ética y a la promoción de la igualdad de oportunidades: para acceder a los tratamientos, a la salud, a la vida.

La distribución de los recursos de salud en el mundo tiene dos variantes: la salud socializada, la cual preserva el pleno derecho de todos los ciudadanos al acceder a los servicios de salud y la salud privatizada o por seguros de salud, que no garantizan el beneficio de todos los miembros de la sociedad de estos servicios.

En los países donde existen diferencias entre las clases sociales y los servicios de salud son privados o dependen de seguros médicos, no se garantiza el acceso a todos los miembros de la sociedad, por lo que las gestantes de más recursos tienen mayores probabilidades de que se les realicen los procedimientos de pesquijaje y DPN. Cuando esto ocurre, se incumple con el principio de justicia, al no haber equidad en la distribución del servicio ofertado, porque todas las gestantes con un riesgo genético determinado tienen el mismo derecho de ser incluidas en un programa de diagnóstico prenatal.

En Cuba, el programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos, tiene una historia de 30 años con programas de DPN, de acceso universal y gratuito, con alcance comunitario en los últimos 10 años. De tal forma, todas las embarazadas, independientemente de su nivel cultural, adquisitivo y social, están al alcance de los métodos de DPN y por tanto en Cuba, se cumple el principio de justicia y de beneficencia, que no es solo hacer el bien, sino también dar la posibilidad a las personas de obtener el bien.

Se habla además, de un quinto principio bioético que es el de la proporcionalidad, el cual se refiere a que, cuando se tomen acciones que involucren riesgo de daño, existe el deber de hacer un correcto balance, que resulte en la mayor probabilidad de beneficio y la menor probabilidad de daño para el mayor número de personas directamente involucradas o para los miembros de su grupo.

Conclusiones

El diagnóstico prenatal constituye la opción reproductiva más ampliamente difundida a nivel mundial y se refiere a todos los métodos para investigar la salud del feto en desarrollo.

Entre sus objetivos está la detección de malformaciones congénitas en la vida fetal y permitir la interrupción del embarazo, cuando estas se encuentren. Justamente uno de sus fines es favorecer mediante la información adecuada y de un consentimiento expreso, una actitud libre y responsable del paciente frente a sus propias decisiones.

En el campo del diagnóstico prenatal se pueden llegar a plantear conflictos éticos, sociales y jurídicos de compleja resolución, por lo que el médico debe aplicar en su ejercicio profesional los principios bioéticos de autonomía, justicia, beneficencia y no maleficencia, que constituyen las normas fundamentales que gobiernan su conducta, lo cual proporciona la base para el razonamiento y la orientación a sus acciones.

La conducta del asesor genético debe basarse en los principios éticos y bioéticos que se reflejan en los principios de la ética médica, para presentar siempre en forma no directiva las opciones que existan, de modo que la pareja tome la decisión que mejor se ajuste a su modo de pensar y a sus principios éticos.

Referencias Bibliográficas

1. Nussbaum RL, Mc Innes RR, Huntinton FW. Genetics aspects of development. In: Thompson & Thompson' Genetics in Medicine. Philadelphia: Saunders; 2001.pp. 355- 58
2. Rojas BI. Aspectos éticos del asesoramiento genético y de la genética médica. En: Lantigua CA. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2da Edición, 2011; pp.368- 372.
3. Villela Cortes F, Linares Salgado JE. Diagnóstico genético prenatal y aborto. Dos cuestiones de eugenesia y discriminación. Rev Bioética y Derecho [Internet]. 2012 [citado 23 Sept 2016];24(1). Disponible en: <http://revistes.ub.edu/index.php/RBD/article/view/7602>
4. Meethal SV, Hogan KJ, Mayanil CS, Iskandar BJ. Folate and epigenetic mechanisms in neural tube development and defects. Childs Nerv Syst 2013; 29(9):1427-33
5. Marchego Teruel B, Genética comunitaria: la principal prioridad para la genética médica en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2008 [citado 23 Sept 2016]; 2(3). Disponible en:<http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/PDFs%20Infomed/rcgc01308.pdf>
6. Rojas BI. Prevención de las enfermedades genéticas y asesoramiento genético. En: Lantigua CA. Introducción a la genética médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas 2011; pp.342-372
7. Oliva RJA. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones fetales. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas 2010; pp.3-18
8. López Baños L, Fernández Pérez Z, García Baños LG, García Cartaya Z. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2013; 39(3) [citado 23 Sept 2016]; Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2013000300007
9. Lantigua CA, Martínez de Santelices CA. Programas de prevención de enfermedades genéticas. En: Lantigua CA. Introducción a la genética médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas 2011; p.373-401

10. J. Spranger, K. Bernirschke, J.G. Hall, W. Lenz, R.B. Lowry, J.M. Opitz, *et al.*
11. Errors of morphogenesis: Concepts and terms. *J Pediatr*, 100 (1982), pp. 160-165
12. M.L. Martínez-Frías, S. Martínez. Anal atresia, vertebral, genital, and urinary tract anomalies: a primary polytopic developmental field defect identified through an epidemiological analysis of associations. *Am J Med Genet*, 95 (2000), pp. 169-173 Medline
13. M.L. Martínez-Frías, J.L. Frías, J.M. Opitz. Errors of morphogenesis and developmental field theory. *Am J Med Genet*, 76 (1998), pp. 291-296 Medline.