

DIAGNÓSTICOS PRENATALES: INFORMACIÓN A LOS PADRES

PRENATAL DIAGNOSTICS AND INFORMATION TO PARENTS

Carmen de la Fuente Hontañón

Medicina Familiar y Comunitaria

Centro de Salud Plaza del Ejército. SACYL.

Valladolid

carmenfuelle.hontanon@gmail.com

Resumen

Las nuevas técnicas de cribado y diagnóstico prenatal exigen a los profesionales de la Medicina, tener claro la finalidad para su realización, ya que en la intención determinamos que el acto sea de acuerdo con los valores de la Medicina o se convierta en un acto eugenésico por medio del «aborto terapéutico». La información del Médico de Familia sobre estas técnicas a la mujer embarazada debe estar basada en el estado de la ciencia, facilitando los datos de riesgo de pérdida fetal y falsos positivos, informando de las posibilidades terapéuticas y facilitando el respeto a la decisión de la mujer embarazada, de no realización del screening. Facilitar por escrito la información, realizar el consentimiento informado consensuado por todos los profesionales que intervienen en las pruebas según el estado de la ciencia, es una muestra del respeto a la autonomía del paciente en su decisión.

Palabras clave: información a los padres, ética de la profesión médica, diagnóstico prenatal, consentimiento informado.

Abstract

New screening and prenatal diagnostic techniques, require the Medicine professionals have a clear purpose for its realization, since the intention determined the act is determined in accordance with the values of the Medicine or becoming an event eugenics act by means of «therapeutic abortion». The Family Physician information about these techniques to pregnant women must be based on the status of science, facilitating the risk of loss fetal and false data positive informing of therapeutic possibilities and facilitating respect for the pregnant woman's decision of non-fulfilment of the screening. The information update according to the state of science, should be provided in writing and the informed consent of the patient should be obtained by all professionals involved in testing, with respect shows for the autonomy of the patient.

Key words: information for parents, the ethics of medical profession, prenatal diagnosis, informed consent.

1. Introducción

La atención médica al embarazo a lo largo de estos últimos 30 años viene marcada por un aumento de conocimientos y posibilidades tecnológicas insospechadas. La especialización médica y la interdisciplinariedad¹, favorecen un clima de progreso al servicio de la vida en general y de la persona humana en particular en fase de gestación. Los Médicos de Familia, desde nuestro ámbito asistencial, «puerta de entrada en el Sistema Sanitario», el «Médico de las personas» gozamos de una situación privilegiada a la hora de informar a los padres, las indicaciones y los resultados de diferentes pruebas, en colaboración con los especialistas que han de intervenir en el estudio de un problema de salud, o en el caso del embarazo,

proceso natural, en el que los padres y el niño en gestación son «objeto «y «sujeto» de cuidados.

Las técnicas de cribado neonatal suponen un medio para el conocimiento del estado de desarrollo del embrión-feto y detección de posibles anomalías en su desarrollo, tanto a nivel cromosómico como somático. Las investigaciones en este campo en busca de marcadores que eviten actuaciones intervencionistas que puedan poder en peligro la vida del niño en gestación, prometen un futuro esperanzador.

El Médico de Familia tanto en el Sistema Público como privado o colaborativo, presta una atención integral de salud a la población, sin distinción de edad, sexo, órgano o patología, a lo largo del tiempo, extendiéndose su ámbito de competencia profesional a todas las Áreas Médicas, incidiendo especialmente en cada una de ellas en aquellos problemas de salud más frecuentes y de importante

1 Jodar Solà, Glòria (2009) «La salud de la autonomía profesional.» *Revista de Innovación Sanitaria y Atención Integrada*: Vol. 1: Iss. 3, Article 5.

repercusión personal, familiar, laboral o social. Es el Médico de Familia quien atiende al paciente en su entorno natural, familiar, social, laboral. Teniendo siempre presente, en la relación Médico-Paciente, las dimensiones del ser humano: —biológica, psicológica, social, espiritual— a la hora de afrontar su problema de salud, prevención de enfermedad, o en el cuidado paliativo en la terminalidad. Esta atención en el caso de la mujer debe abarcar todas las etapas de la vida y las distintas características o situaciones fisiológicas, patológicas y preventivas que en cada una de ellas precisa. Por ello, los Médicos de Familia debemos aportar una información veraz, correcta y adecuada, en una relación médico-paciente donde la confianza, el respeto y la esperanza sea el marco de una asistencia óptima, en orden al consejo preconcepcional y a la prevención de trastornos de diferentes etiologías que puedan incidir de una u otra forma en el desarrollo del embarazo². Cada profesional implicado en la atención a la mujer y al ser humano en gestación, adquiere el compromiso ético y legal³, de informar y requerir el consentimiento en los diferentes procedimientos que se les practique a la madre y al hijo en gestación.

2. El contexto actual de la información médica

La relación médico paciente se enmarca dentro de un marco de confianza y servicio, nuestros deberes éticos primordiales son respetar la vida humana, la dignidad de la persona y el cuidado de la salud del individuo y de la comunidad, nos comprometemos a no discriminar, a respetar las convicciones de los pacientes y nos abstendremos de imponer las propias. Los pacientes tienen derecho a recibir información sobre su enfermedad y nos hemos de esforzar en darla con delicadeza y en términos comprensibles para el paciente. El objetivo de la información no es solamente que el enfermo sepa cuál es su proceso patológico sino que disponga de información relevante que le haga ser consciente de su estado de salud y así responsabilizarse de poner los medios para su curación. La información que el médico presta al enfermo para que pueda escoger en libertad dentro de las opciones posibles de la ciencia en ese momento, o poder rechazar el tratamiento o intervención que se propone, encuentra su fundamento y apoyo en el valor superior de la dignidad de la persona, en su libertad, así lo recoge la Constitución española en Art 10,1 Art 1. El reconocimiento de la autonomía del paciente viene también avalado por Declaraciones, Convenios y pactos de Consejo de Europa, OMS, UNESCO y teniendo siempre como referencia la Declaración Universal de Derechos Humanos. Además de ser una obligación ética con la promulgación de la Ley 41/2002 se convierte en un

2 Ejarque, I. et al. «El Médico de Familia y sus competencias en Genética Clínica». *Atención Primaria* 39(3). (2007), 113-4.

3 Consejo General de Colegios Médicos de España. «Código de Ética y Deontología Médica» 1999. Madrid. Ley 41/2002 de 14 de noviembre, BOE n° 274 viernes 15 noviembre 2002 p. 40126.

deber legal. Esta Ley regula el respeto a la autonomía de la persona en la relación médico-paciente, como derecho de todos los ciudadanos del Estado Español que implica necesariamente: escuchar a la persona, informarla adecuadamente, recabar su consentimiento libre y voluntario y registrar convenientemente todo el proceso⁴. Es una forma de enunciar y anunciar una nueva relación clínica en la que se exige un mayor respeto a cada uno de los pacientes, pues no se trata de imponer el bien del enfermo al mismo enfermo, con su aceptación más o menos presupuesta, sino de descubrir cuáles son sus expectativas y preferencias y de adaptarnos a ellas con lealtad, poniendo a su disposición nuestros conocimientos y nuestras posibilidades. Así el consentimiento informado es una nueva cultura⁵ y una culminación en el desarrollo de la relación clínica, ya que toda persona, aunque este enferma o haya que darle una mala noticia sobre su hijo en gestación, debe continuar siendo considerada, libre y competente para decidir sobre su integridad y sobre su futuro y por tanto debe poder intervenir activamente en las decisiones clínicas que le atañen, y en caso de la mujer embarazada en lo que afecta a su hijo, pudiendo cambiar por ejemplo su decisión si la hubiera tomado de no abortar en el último momento aun-

que estuviera ya ingresada para el aborto eugenésico respetando así el proceso vital de su hijo hasta el final. Esto no es fácil si el entorno clínico propicia el aborto eugenésico como parte de la terapia⁶. Esta nueva cultura exige una práctica clínica con mayor personalización para cada enfermo, es decir no sólo se transmiten los datos técnicos sino que hemos de adaptarnos al ritmo de comprensión de cada paciente.

Un *sufrimiento añadido* que podemos provocar en la información que reciben los padres viene ocasionado por las informaciones que reciben de los profesionales que intervienen en el proceso. Tenemos constancia por experiencia profesional y en la literatura⁷ del sufrimiento humano que se puede provocar con la forma, el modo, el lugar, del contenido de la información clínica, a la mujer embarazada como consecuencia de las pruebas que se le realiza a lo largo del embarazo.

Este sufrimiento añadido lo provoca en parte, el ejercicio de la llamada medicina defensiva, propiciada por la judicialización de la Medicina y lo que se ha llamado «consejo genético neutro», algo muy difícil de entender y practicar, de acuerdo con la buena praxis médica, ya que al aconsejar, no se puede dejar abandonado al paciente, y en el contexto médico el consejo es siempre un consejo comprometido, que implica fuertemente

4 Delgado Marroquín, M.T. et al. «Ley de Autonomía del Paciente». *Atención Primaria*. 2003;32(5):265-7.

5 Broggi, M. «¿Consentimiento Informado o desinformado? El peligro de la Medicina defensiva» *Med Clin (Barc)* 1999; 112:95-96.

6 Pi-Sunyer, M.T. «Atención psicológica y riesgo de malformación fetal: análisis de una experiencia asistencial» <http://www.matriz.net/cap32/quadersms29/5pi-sunyer.pdf>

7 Vélez, O. et al., «Ángeles en la tierra». Edit Palabra. 2008. Madrid.

como sujetos morales tanto a la persona del consejero como a la del aconsejado. El consejo genético neutro podemos decir con el profesor Herranz, que es una ficción de la que se ha echado mano por dos razones: para liberar a la genética clínica de un sucio pasado histórico y para liberar al médico de cargas éticas muy pesadas. El consejo genético neutro nació como coartada histórica y se está convirtiendo en una coartada ética⁸. Esta coartada ética olvida en la mujer embarazada, que el ser en gestación es también un paciente, con un destino humano, al que debemos respeto y no discriminación por muchas taras genéticas que padezca o malformaciones, no es algo sino «alguien». Difícil de comprender en una sociedad hedonista y de tolerancia cero al sufrimiento humano ajeno y propio. Una malformación es vivida como un fracaso profesional, una catástrofe familiar y un contravalor social. El diagnóstico prenatal reclama tomar conciencia clara del sentido de los límites de la Medicina y del papel que la compasión, el consuelo y el alivio juegan cuando nada eficaz se puede hacer. Y la importancia de la competencia ética y profesional en un equipo multidisciplinar con un respeto a los valores de la Medicina, donde los Médicos de Familia que seguirán en el tiempo a esa familia se convertirán en el soporte y ayuda a la adaptación en colaboración con los profesionales sanitarios

del Equipo de Atención Primaria y el soporte de las Asociaciones de familiares y enfermos.

Los componentes de la información a los padres siguiendo las pautas dadas⁹ en las guías de las sociedades de genética a nivel mundial proponen (1) una buena capacitación profesional en el conocimiento de la genética y sus implicaciones éticas (2) que el contenido de la información sea relevante y objetiva (3) asegurarse que los padres comprenden lo que se les explica (4) soporte psicológico (5) consentimiento informado (6) confidencialidad de la información genética (7) tener en cuenta las implicaciones familiares (8) valorar la posible discriminación (9) garantizar el respeto de la toma de decisiones de los asesorados.

La comunicación de «malas noticias» en el circuito asistencial, presenta la vertiente «técnica», el especialista de unas técnicas, de un sistema orgánico, sus informes y la información que reciben los pacientes produce en un primer momento un impacto que hace difícil la asimilación de la noticia y la impronta emocional deja una huella dolorosa y es muy frecuente que acudan a su Médico de familia para poder comprender, entender, todo el alcance del hallazgo patológico. El grado de ansiedad e incertidumbre y el sentimiento de responsabilidad de los padres, ante el resultado de las pruebas de cribado y de diagnóstico prenatal, nos exigen a los profesionales

8 Herranz, G. «Consejo Genético Neutro» Lexicon. Consejo Pontificio para la Familia. 2004. Edit Palabra pp. 115-124.

9 Rantanen, E. et al. «What is ideal genetic counselling? A survey of current international guidelines» *Eur J Genet* 2008 apr;16(4):445-52.

de la sanidad ejercitar el principio ético «primum non nocere» ante todo no hacer daño. Este momento tan duro, requiere respetar los ritmos de asimilación de los padres, evitar «sentenciar», facilitar la verdad y dar soporte. Cualificarnos en dar malas noticias, es uno de los retos diarios de nuestra práctica médica¹⁰, siguiendo a Buckman hemos de planificar la información siguiendo un cuádruple objetivo: 1º reunir toda la información disponible acerca de la patología detectada y conocer el entorno del paciente lo que sabe y sus expectativas; 2º le transmitiremos la información, siempre de forma esperanzada, inteligible y en consonancia con las necesidades de los pacientes; 3º manifestar empatía, apoyo profesional, que ayude a disminuir el impacto de la mala noticia, dejar siempre la puerta abierta a nuevas consultas e interrogantes que se les presente. 4º consensuar un plan de tratamiento y seguimiento, facilitando el protagonismo de los pacientes. Lo cual supone que los profesionales de Medicina de Familia, tengamos una fluida información acerca de los hallazgos que en el medio hospitalario se detecten a nuestros pacientes, procurando a tiempo real hacer un seguimiento si son malas las noticias, con el fin de dar soporte y responder a las reacciones de los pacientes, que sientan que no están solos y que en todo acto médico si no se puede curar, podremos paliar y siempre ayudar.

10 Buckman, R. «How to break bad news. A guide for health care professional» Baltimore: Johns Hopkins University press. 1992.

3. Programa de atención al embarazo-modelos asistenciales

El modelo asistencial de Atención al Embarazo, en todo el territorio nacional viene recogido, en el Programa de *Servicios de atención a la mujer* del Ministerio de Sanidad y Consumo que es desarrollado en los diferentes Sistemas de las Comunidades Autónomas adaptándolo a sus circunstancias.

El Programa de *Atención a la mujer*, forma parte de la Cartera de Servicios de los Equipos de Atención Primaria (EAP) en los Centros de Salud, formados por diferentes Profesionales, Médicos de Familia, Enfermería de Atención Primaria, Matronas, Trabajadores Sociales, y tienen como referencia un Hospital donde está ubicado el Servicio de Ginecología y Obstetricia, los Laboratorios y los Servicios de Radiología para las pruebas ecográficas. Aunque desde hace unos años la Sociedad Española de Ginecología capacita a sus especialistas, en ecografía obstétrica en diferentes niveles de aptitud acreditada.

Cuándo una mujer cree estar embarazada acude al Centro de Salud o bien a su Ginecólogo. En los Centros de Salud, encontramos una diversidad de modelos de atención. Así a una mujer embarazada se la puede ofrecer en la Sanidad Pública ser seguida en su embarazo por la Matrona, de acuerdo a un Protocolo consensuado con Obstetricia, y ser la Matrona el profesional responsable de la información de diagnóstico prenatal y de la derivación a los diferentes servicios¹¹.

11 www.sergas.es

La asistencia más generalizada es la que se inicia en la Unidad Básica —Médico de Familia y Enfermera— y si el embarazo no es de riesgo, se trabaja en Equipo con la Matrona y el Obstetra, con un cronograma de seguimiento, que comience con la captación de la mujer embarazada antes de la 10 semana. Es fundamental que el Médico de Familia realice una historia clínica y familiar, conozca los factores de riesgo que pueden incidir en el ser en gestación, como edad de la madre, consumo de tóxicos, enfermedades crónicas de la madre, tratamientos farmacológicos, estado de vacunación, edad del padre, ambiente laboral, antecedentes familiares de malformaciones o anomalías cromosómicas por parte de los progenitores, enfermedades infecciosas padecidas o portadores, los síntomas de urgencias y la importancia de que consulten sobre cualquier incidencia de enfermedad que pueda padecer la madre, insistiendo en la necesidad de controlar los procesos febriles por su repercusión en el hijo en gestación y facilitar los teléfonos de información telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) etc. Ayuda tener enlaces a páginas web¹² cuyas imágenes y contenido muestran la realidad en curso.

Ya desde la primera visita que llamamos de Captación del embarazo es conveniente que a los futuros padres se les informe y adquieran conocimiento de los adelantos que la técnica pone actualmente a nuestro alcance para conocer el

estado del niño en gestación, planificar sus cuidados, derivar o no a unidades de alto riesgo para un seguimiento especializado durante el embarazo y en el momento del parto¹³. Para ello informamos de la petición de análisis de laboratorio para cribado bioquímico entre las semana 10 y 12 y de ecografía. Informar que estas pruebas las realizamos no como un *control de calidad del embarazo* sino en el contexto Médico de diagnóstico y búsqueda de terapia si la hubiera, en la atención al nuevo paciente que es el niño en gestación. Incidir en la voluntariedad de las mismas y en derecho a no ser informados de los resultados y contar con su consentimiento. En los últimos 10 años la *Medicina Fetal* ha avanzado de una manera espectacular, se ha consolidado el conocimiento y la consideración del feto como paciente y se ha convertido, a diferencia de lo que ocurría anteriormente, en un ser en desarrollo al que se puede acceder desde el punto de vista diagnóstico, y muchas veces terapéutico, en etapas muy tempranas de la gestación detectando sus posibles alteraciones, conociendo la historia natural de las mismas y, en ocasiones, tratando las enfermedades y modificando su evolución. Además, el acercamiento al feto se ha producido mediante métodos diagnósticos poco invasivos y, aunque el acceso terapéutico suele ser más invasivo, la premisa es siempre intentar métodos que eviten secuelas y complicaciones.

12 www.health.state.mn.us. Si está embarazada información sobre el desarrollo del feto, el aborto y otras alternativas.

13 Guía Clínica de Seguimiento de embarazo http://www.fisterra.com/guias_2/embarazo.asp (consulta 10 mayo 2009).

En nuestro medio no se realiza el consentimiento escrito en Atención Primaria, ya que como hemos referido puede ser la Matrona quien capte a la embarazada y ser este profesional de acuerdo con el protocolo consensuado entre Matronas y Obstetras quien de la indicación de los procedimientos a seguir. Por mucha actividad asistencial que tenga un Médico de Familia, y el apoyo que puede consensuar con las Matronas en la Atención al Embarazo, no le exime de la responsabilidad de la indicación e información a la gestante. Una propuesta de mejora en Atención a la embarazada, es que siempre la confirmación diagnóstica de embarazo, la realice el Médico de Familia y sea quien informe del cronograma habitual en su atención de acuerdo con la Cartera de Servicios en Atención Primaria, y recordar que cualquier problema de salud de la madre puede repercutir en el niño en gestación, de ahí la importancia del seguimiento.

No es uniforme la oferta de servicios de cribado neonatal en los diferentes Sistemas Autonómicos de Salud¹⁴. Las técnicas de diagnóstico prenatal, permiten identificar anomalías fetales de origen diverso: aberraciones cromosómicas, anomalías bioquímicas, malformaciones, etc., utilizándose para ello las técnicas invasivas (con riesgo de aborto hasta 1% y de alteración somática como efecto del pinchazo) y la ecografía. Las técnicas

de detección prenatal permiten sospechar la posibilidad de alguna anomalía fetal, estas técnicas de detección, cribado o *screening* para una determinada enfermedad —anomalías cromosómicas, defectos del tubo neural, malformaciones somáticas— son pruebas que permiten, a partir de su resultado, clasificar en dos grupos a los pacientes a los que se les ha practicado: un grupo de alto riesgo de padecer la enfermedad y uno de bajo riesgo de padecerla.

A diferencia de un método diagnóstico prenatal, no existe una separación neta entre ambos grupos (enfermos y sanos), sino que en el grupo de alto riesgo habrán algunos individuos sanos (falsos positivos) y en el grupo de bajo riesgo habrán algunos individuos enfermos (falsos negativos). La prueba será tanto más eficaz cuantos más individuos enfermos detecte y menos casos de falsos positivos ocasione.

El resultado de una prueba de cribado o *screening* no será nunca SÍ (enfermo) o NO (sano), sino que se valora como la probabilidad, o riesgo, de estar afectado por la enfermedad que se evalúa. Así una técnica de detección o cribado NO es nunca una prueba diagnóstica.

Para ello se utilizan marcadores bioquímicos que son sustancias producidas por el feto o la placenta y que se pueden valorar en la sangre o en orina materna sus niveles varían durante el transcurso del embarazo de tal forma que algunos sólo son útiles como marcadores durante el primer o segundo trimestre del mismo. El cálculo de esta probabilidad o riesgo se efectúa mediante programas informá-

14 Estrada, M.D. «Descripción del estado de situación del cribado prenatal de las cromosopatías fetales frecuentes principalmente síndrome de Down en el Estado español y propuestas de mejora en la práctica clínica habitual» AATRM n° 2006/03. Ministerio Sanidad y Consumo. España.

ticos que utilizan fórmulas matemáticas publicadas en la literatura científica, su valor se cuantifica, además de las unidades habituales, en MoM (múltiplos de la mediana). Aunque cada programa debe disponer de sus propios valores de referencia basados principalmente en las técnicas de laboratorio que utilicen es posible que a una misma embarazada, en idéntica gestación y con unos mismos marcadores analizados, la probabilidad de afectación del feto por una cromosomopatía, o resultado del cálculo del riesgo, pueda ser ligeramente distinto cuando los cálculos sean realizados por diferentes laboratorios. La percepción del riesgo es muy subjetiva, y varía ampliamente entre distintos individuos, pero en los programas de cribado poblacional financiados por la sanidad pública se intenta conseguir la máxima eficiencia del cribado de tal forma que se establece el nivel de corte en un punto que optimice la detección, y minimice los casos falsamente positivos y, que para los métodos habituales de cribado, se sitúa entre 1:250 y 1: 350. Actualmente es la técnica de *cribado combinado* la más utilizada, y los marcadores ecográficos (habitualmente se utiliza la translucencia nugal, aunque pueden añadirse los demás). Este cribado es el que obtiene los mejores resultados en el primer trimestre. Las clínicas que ofrecen la interrupción del embarazo recomiendan un screening exhaustivo en el primer trimestre ya que posteriormente cuando se empieza a sentir al feto las decisiones son más difíciles. En la encuesta realizada por la Sociedad Española de Genética Humana (AEGH) de 2005, muestra

que de 42.049 amniocentesis practicadas, 1.121 resultaron patológicas, un 2.66%, si el riesgo de aborto espontáneo tras la técnica es de 1% en el mejor de los casos encontramos un total 420 abortos por la técnica. Realidad que nos debe hacer pensar si debemos o no indicar amniocentesis máximo sabiendo que si son malformaciones cromosómicas, no hay terapia eficaz, pero son en su gran mayoría compatibles con la vida. Los efectos del cribado para defectos congénitos ha modificado la prevalencia de ciertas patologías¹⁵ en los recién nacidos, una realidad es la disminución de nacidos vivos con Síndrome de Down, cuando conocemos que el 95% de los fetos diagnosticados de este Síndrome son abortados, y en general ha disminuido la mortalidad perinatal por esta razón. Pero es sorprendente cómo malformaciones ecográficas diagnosticadas en los comienzos de esta práctica luego no se constataban en el nacimiento, habiendo generado sufrimiento y daño moral irreparable, a la gestante y su familia. También malformaciones que se supone hasta ahora, no compatibles con la vida, como una agenesia del hemisferio derecho cerebral¹⁶, se ha mostrado que sí son compatibles con la vida, y admira la increíble capacidad de reorganización que

15 Martínez-Frias, M.L. et al «Significado de las cifras de frecuencia de defectos del tubo neural y de Síndrome Down en recién nacidos, corregidas y no corregidas por las interrupciones de la gestación tras el diagnóstico prenatal de esos defectos congénitos.» *Prog Obstet. Ginecol.* 2000; 43:403-409.

16 Diario Médico 22 de julio de 2009. Pag. 11 (Muckli L. en PNAS DOI:10.1073/pnas.0809688106)

poseen las estructuras cerebrales, pues la niña afectada hasta los tres años no se le constató la dolencia, presentó convulsiones mioclónicas en su lado izquierdo, que han podido controlarse y salvo una pequeña debilidad en el lado izquierdo, la niña ha crecido con normalidad, se ha escolarizado sin problemas y ha realizado actividades de coordinación bilateral como patinar y andar en bici, pero lo más admirable es que haya preservado intacta su función visual sin las estructuras anatómicas que lo sustentan.

4. La información del cribado y diagnóstico prenatal¹⁷

Lo más complejo del *screening combinado* y la indicación de técnicas invasivas con resultados no satisfactorios, es la responsabilidad del médico al informar y discutir las alternativas, riesgos y beneficios, asesorando a cada paciente en cuanto a la atención de su hijo con posible discapacidad funcional, desde el punto de vista de la calidad ética del acto médico. Nuestra información irá orientada a dar todo el soporte psicológico de una «mala noticia» tras el estudio con resultado positivo, adecuándonos al ritmo de cada madre y padre tras el shock inicial, acompañándoles en el proceso adaptativo tanto a nivel personal como con el resto de sus familiares, algunos padres precisarían un soporte psicológico especializado que se refuerza con la puesta

en contacto con otros padres en la misma situación que ya han llegado a una fase de aceptación. Las asociaciones de pacientes y de familiares afectados, son de extraordinario apoyo. Otros padres nos podrán pedir que les derivemos a centros donde se pueda interrumpir el embarazo; es este un momento de alta tensión ética en el ejercicio de la Medicina. Su hijo en gestación, enfermo, se merece todo el cuidado posible y la aceptación de su ser en la discapacidad, de una forma absoluta. Si hasta este momento era querido y esperado con el amor y ternura de sus padres, sus dolencias, son merecedoras de un amor más intenso y un cuidado por parte de los profesionales sanitarios en el máximo respeto.

Las pruebas realizadas han sido indicadas en función de poder conocer más, para proporcionar la mejor atención posible al hijo en estadio embrio-fetal, en función de las condiciones de la gestante, sus antecedentes personales, la edad paterna etc. Si bien es cierto que las alteraciones cromosómicas no tienen terapia eficaz por el momento, si tenemos la posibilidad de un cuidado prenatal específico y una preparación al parto en las mejores condiciones con el soporte de otros profesionales de alta cualificación en terapia neonatal médica o quirúrgica en unidades específicas.

Pero si la finalidad de la indicación de las técnicas de cribado y diagnóstico prenatal, tienen en el profesional que las indica, la propuesta si son positivas de «aborto terapéutico» o lo que es lo mismo «aborto por indicación médica», ya el mismo acto de indicar pasa de ser Médico

17 Parga Soler, M^o.N. et al. «Diagnóstico prenatal y cribado de cromosopatías» *Medifam* vol 11. (n^o 10) 2001.

a ser Eugénico en sentido estricto y nos podemos preguntar: si lo que estamos estudiando es la salud del feto indicar «aborto terapéutico», forma parte de la Lex Artix?, ¿remediar la dolencia del ser en gestación por medio de la eutanasia neonatal, por el dolor que conlleva a sus padres, es pensar en el futuro bebé o pensar por él? ¿Qué hubieran hecho vuestros padres con vosotros si estuvierais en esas condiciones? ¿existe el hijo perfecto?¹⁸. Las discapacidades representan alrededor del 10% de la población mundial. La moralidad del acto médico está pues en la intencionalidad con la que se indica. En el acto Médico, el feto con una anomalía es siempre un paciente que reclama nuestra ayuda y no su destrucción. Exige este momento por parte del profesional de la Medicina, comprender el inmenso sufrimiento de esos padres, empatizar con sus sentimientos y emociones, y abrir siempre una puerta a la esperanza en la acogida a la vida. Exige también tiempos, es decir más de una entrevista clínica, un periodo de reflexión, y por qué no, búsqueda de soporte familiar y social que ayude. El marco legal, Ley Orgánica 9/1.985, contempla la posibilidad de aborto por malformaciones cromosómicas o fetales y ya hay sentencias condenatorias por no haber indicado estas pruebas, habiendo hecho imposible el acceso de la mujer al aborto¹⁹. El hecho que se contemple este

supuesto ¿nos implica a los profesionales de la Medicina? ¿eliminar una gestación voluntariamente donde se presupone malformaciones o enfermedades cromosómicas, está dentro de la indicación médica? Pienso que no, será una opción legal de la gestante a ejecutar por profesionales del aborto eugenésico que exige a la Administración adecuar el lugar y condiciones de higiene para la ejecución de los mismos. También nos podemos preguntar: ¿Objeción de conciencia? U ¿objeción de ciencia?, ¿listado de objetos? O ¿listado de ejecutores de abortos legales? La influencia de esta despenalización se ha hecho sentir por ejemplo en el Consentimiento Informado²⁰ adoptado en Servicios de Obstetricia cuando se realiza a la mujer la primera ecografía²¹ y cribado bioquímico, así el punto nº 2 manifiesta que *el objetivo final es conocer la integridad cromosómica de mi hijo y, de no ser así, permitirme acogerme a la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo* y en el punto nº 4. *debe entenderse que el 5% de las pruebas con resultado «positivo» se dan en fetos cromosómicamente normales. Por ello este resultado no significa necesariamente que el feto esté afectado sino simplemente la probabilidad de que sea así. También la prueba puede resultar falsamente negativa en 1 de cada 4 casos de síndrome Down.* ¿No forma parte de una Medicina Defensiva? La experiencia

18 Ética y genética. Documento 60/2002 *Real Patronato sobre Discapacidad*. Madrid abril. 2002.

19 *Diario Médico* 20 marzo 2007. *Condena por no informar de un embarazo de riesgo ni hacer amniocentesis*, Sección Normativa. www.diariomedico.com

20 «Documento de Consentimiento Informado para Cribado de Cromosopatías en el primer trimestre». *Prog Diag Prenat* 2005;17(1): 49-56.

21 Fortuny A. «Cribado de anomalías cromosómicas fetales. Necesidad de cambio y racionalización e estrategias». *Prog Diag Prenat* 2005; 17(1): 1-2.

clínica nos muestra la angustia y tensión que sufren las embarazadas en espera de resultados. Si es positivo, en muchos casos la propia naturaleza provocará el aborto, pero en los compatibles con la vida ¿qué dificultad hay en llevar a término su maternidad? Teniendo en cuenta la realidad de falsos positivos y falsos negativos. La Medicina nunca ha sido ni será una ciencia exacta. La Organización Mundial de la Salud propone *una reflexión necesaria de la sociedad y de los profesionales de la salud para devolver al embarazo su estatus de proceso natural. Su control humanizado, permitirá descubrir indicios de enfermedad que cuando no puedan ser curados, los médicos, los familiares y la sociedad en su conjunto, deberán asumir solidariamente.*

5. Marco profesional. Sentido y fin de la medicina

Parece de interés señalar la necesidad de delimitar el concepto profesional de *acto médico*²² para establecer en primer lugar, la delimitación de competencias a fin de que el Estado pueda regular quien está legalmente capacitado para ejercer la Medicina y de este modo poder perseguir el *intrusismo profesional*, tipificado como delito en nuestro Código Penal vigente. Villanueva y Gisbert lo definen como «*toda actividad lícita desarrollada por un profesional médico, legítimamente capacitado, conducente a la curación de una enfermedad o a la promoción de la salud integral de la persona*».

Ya que en el trabajo de campo realizado nos encontramos que la Información a los padres en el ámbito de la Atención Primaria sobre la pertinencia de las pruebas de cribado y diagnóstico prenatal, en el protocolo de actuación no aparece el Médico de Familia siendo Matronas y Enfermeras las responsables de darla²³.

Y en segundo lugar para controlar el ejercicio profesional desde el punto de vista legal y ético, por medio de la Institución de Derecho Público, el Consejo General de Colegios Médicos de España con los Colegios de Médicos provinciales, reconocidos por la Constitución Española en su Artículo 36 como estructuras para desarrollar y proteger las libertades, los derechos y los deberes de los ciudadanos, garantes ante la Sociedad de la Ética y Deontología Médica de los profesionales en ejercicio; es pues, un deber profesional que nos compromete y garantiza la calidad humana y técnica de nuestros servicios profesionales, en respuesta a la autorización que la sociedad concede a los médicos organizados en corporación (Consejo General y Colegios provinciales) de que sean ellos y sólo ellos, quienes puedan practicar legítimamente la Medicina, la corporación médica se compromete a regular el trabajo profesional de sus miembros, asumiendo por ello *el deber de autorregularse*.²⁴ Este deber también está recogido para todos los profesionales de la Medicina del mundo, en la Declaración

22 Gené Badia M. *Relación Médico-Paciente*. Comisión Ética y Deontología Médica COM.Val-ladolid. 2008, 59-78.

23 www.sergas.org

24 Consejo General de Colegios Médicos. *Código de Ética y Deontología Médica*. Capítulo I. Artículo nº 3 1999. Madrid.

de la Asociación Médica Mundial²⁵, Declaración de Madrid (octubre 1987) sobre *Autonomía y Autorregulación Profesionales donde se afirma que «la autorregulación y la autonomía de la corporación médica son una absoluta necesidad, cuya razón exclusiva es garantizar que el médico pueda emitir con libertad e independencia su juicio profesional en lo que mira a la atención y tratamiento más adecuados de sus pacientes»*. En consecuencia, para encauzar esta libertad profesional, los códigos vigentes de ética profesional deberán señalar los límites permitidos de la conducta y actividades de los médicos. En segundo lugar la Declaración afirma que el ordenamiento deontológico debe ser tal que el público pueda confiar en él para evaluar honrada y objetivamente las faltas y conflictos que surjan en el ejercicio de la Medicina. En tercer lugar, establece que las Asociaciones Nacionales están obligadas a desempeñar con eficacia el deber de corregir rápidamente las violaciones de la deontología profesional y de penalizar a los médicos culpables.

Es fundamental el deber de autorregulación, compromete al Médico en ejercicio, a adecuar su conducta, a los ideales éticos, fuente de inspiración para practicar una Medicina con dignidad y competencia dando razón de los mismos en el ejercicio diario de la profesión siendo no sólo buenos médicos, con competencia científico-técnica sino también médicos buenos, con competencia ética, con un trato cada vez más compasivo y respetuoso con los

pacientes y compromete también a la Organización Colegial a salvaguardar y observar los principios deontológicos y ético-sociales de la profesión médica y de su dignidad y prestigio.

Diferentes instancias de carácter político y asociativo promueven la «libre colegiación médica» nos podemos preguntar ¿libre? ¿de qué se libera el médico? De la capacidad de autorregulación, de lo que ha supuesto la esencia de la profesión Médica desde Hipócrates hasta nuestros días. Hipócrates inicia su Juramento «*juro por Apolo médico y por Asclepios y por Higia y por Panacea y todos los dioses y diosas, poniéndoles por testigos, que cumpliré, según mi capacidad y mi criterio, este juramento y declaración escrita: ...Y Me serviré, según mi capacidad y mi criterio, del régimen que tienda al beneficio de los enfermos, pero me abstendré de cuanto lleve consigo perjuicio o afán de dañar Y no daré ninguna droga letal a nadie, aunque me la pidan, ni sugeriré un tal uso, y del mismo modo, tampoco a ninguna mujer daré pesario abortivo, sino que, a lo largo de mi vida, ejerceré mi arte pura y santamente...*». Su exigencia de servicio al paciente viene avalada «por la voluntad de los dioses», no en relación a creencia religiosa sino más bien expresa algo muy distinto que se parece a los derechos humanos: «su vigencia no viene de ayer ni de hoy, sino de siempre, y nadie sabe desde cuando aparecieron» afirmaba Sófocles.²⁶

25 Herranz G. *Comentarios al Código de ética y deontología médica*. Eunsa. Pamplona 1992, 10-12.

26 Es este el enfoque de la National Consumer Council. *Patients' Rights. A guide for NHS patients and doctors*, Londres: HMSO, 1983; prologo.

La profesión Médica es vocacional, esta vocación busca la salud del enfermo, su rehabilitación en la cronicidad y no abandonarlo cuando llega la enfermedad terminal sino prestándole la atención paliativa. Y todo ello independientemente de que exista o no una exigencia externa de derecho positivo, porque la razón de ser de nuestra vocación médica es la necesidad de ayuda, de servicio al hombre en la enfermedad, es nuestro fin primario, la búsqueda del bien del enfermo. Esta orientación natural es la que constituye la justicia, el derecho natural en las relaciones con los enfermos, porque los derechos de los pacientes, aunque tengan su fundamento en la dignidad del ser humano, no son primariamente derechos humanos, sino que se derivan de la existencia de la vocación médica, por lo que el derecho natural en la atención sanitaria no es una capacidad de exigencia del enfermo, sino del deber que tiene el Médico de cuidar de los pacientes que se les confían, es pues una exigencia de derecho natural²⁷. Así los Códigos de Ética profesional por una parte son una declaración de principios de buen quehacer, reflejan los deberes profesionales o lo que es lo mismo los derechos de los enfermos. Por otra parte, permiten un control mucho más preciso de la buena conducta profesional pues hay el deber que es solidaridad con el enfermo de no ser cómplices de conductas no éticas que

quitan al enfermo de su puesto central, poniéndolo en conocimiento de la jurisdicción deontológica colegial.

En definitiva la libre colegiación nos llevaría al sometimiento del poder político, social o económico del momento y plegarse a sus exigencias. Así lo reflejaba el Informe del Hasting Center sobre los Fines de la Medicina²⁸ preguntándose, sobre los fines de la Medicina ¿inherentes a la misma o derivados de la Sociedad? *«Acerca de la naturaleza de la Medicina y sus fines existen desde hace tiempo dos visiones opuestas y complementarias a la vez: la una intenta discernir los fines inherentes a la Medicina, mientras la otra procura descubrir los fines creados en la sociedad, en un tiempo y en el marco de una cultura determinados. La primera postura sostiene que los verdaderos fines de la Medicina surgen como una respuesta a la experiencia humana universal de la enfermedad, que es intrínseca a la práctica de la Medicina. Esta respuesta mueve a la necesidad de sanar, ayudar, cuidar y curar. La Medicina comienza en la relación entre médico y paciente, que a su vez genera unos valores propios para mantenerse y reforzarse (como el mismo vínculo médico-paciente), a los cuales debería aferrarse para poder resistir los intentos de dominación o manipulación social y seguir un rumbo propio, además de sostener la integridad del médico, independientemente de los valores sociales. La Medicina se verá inevitablemente influida por los valores y fines de las sociedades de las cuales forme parte, pero esto no implica que sus propios valores puedan o deban someterse a los mismos...»*

27 Pardo A. I Symposium internacional de ética en enfermería. Eunsa, Pamplona 1990, 35-43.

28 Callahan D. *Los fines de la Medicina*. Hasting Center 1995 en www.fundaciongrifols.org

Nuestro grupo llegó a la conclusión de que el punto de partida de la Medicina deba ser su propia historia y tradiciones. Si la Medicina no posee un rumbo propio y unos valores fundamentales, la falta de recursos con los que resistir su invasión, hará de ella una víctima fácil para la sociedad, como ocurrió durante el nazismo y comunismo. Por otro lado sería ingenuo pensar que los valores en Medicina se mantendrán a salvo de influencias sociales, dado que los médicos, personal sanitario forman parte de la sociedad... Lo más apropiado es mantener un dialogo abierto entre Medicina y Sociedad...considerando que el auténtico peligro reside en someter la Medicina a la Sociedad, en lugar de mantenerlas en una tensión provechosa...».

En España el documento «Los Valores de la Medicina en el siglo XXI»²⁹ deja constancia de los posicionamientos de la Organización Médica Colegial Española en defensa de los valores éticos y humanísticos, no solos científicos y tecnológicos de la Medicina. Así en el epígrafe Relación de confianza con los enfermos refiere que *la recuperación de la dimensión humanística de la relación médico-paciente, es sin duda un elemento decisivo en la calidad asistencial. Ello, junto con una disponibilidad del tiempo necesario, conduce a una Medicina más satisfactoria para el paciente, mayor eficiencia en el uso de pruebas diagnósticas y prescripciones y con ello una menor iatrogenia. Además de buena preparación científico-técnica el médico logrará la confianza del*

enfermo a través de una actitud compasiva, con empatía y respeto. La autonomía es un derecho de los enfermos que el médico debe respetar. Sin embargo, evitar el paternalismo tradicional no debe conducir al abandono del paciente en la toma de decisiones, que ha de realizarse en el contexto de una relación clínica cooperativa. El médico sólo indicará las exploraciones o tratamientos cuyo fin sea el beneficio del enfermo.

6. Atención al sufrimiento de los padres

Forma parte de nuestro compromiso profesional aliviar el sufrimiento evitable hasta la erradicación y acompañar a los padres ante un diagnóstico infausto durante el periodo gestacional. Sufrimiento inevitable, donde los sentimientos de amenaza, soledad, rechazo, la búsqueda de sentido, se convierten en tarea asistencial y compromiso moral con los que sufren. La capacitación en la *escucha activa* para identificar bien, con empatía, el sufrimiento existencial, forma parte, de nuestro arsenal terapéutico. No podremos resolver los problemas de fondo ni aportar respuestas definitivas pero sí acompañar a los padres en sus procesos adaptativos ante «la mala noticia», su búsqueda de sentido, sus preguntas. Procuraremos alivio, como parte de nuestros fines asistenciales, promoviendo la esperanza, la autoestima, el sentido de la propia vida y la muerte. Si bien el sufrimiento forma parte consustancial de la existencia humana, la experiencia nos dice que se puede reducir la intensidad, la extensión y frecuencia cuando se realizan intervenciones adecuadas.

29 Organización Médica Colegial. Los valores de la Medicina en el siglo XXI. 2008. http://www.medicosypacientes.com/noticias/2008/06/08_06_30_valores

La Medicina como tal no tiene respuestas a las preguntas existenciales que en esos momentos los padres se plantean, porque no pertenecen a su esfera. En esos casos, el Informe del Hastings Center, sobre «*Los fines de la Medicina*» sugiere que *el profesional de la salud recurra a su propia experiencia y visión del mundo, haciendo uso no sólo de conocimientos médicos, sino también de los sentimientos de compasión y confraternidad entre seres humanos...pero la Medicina reconocerá sus propias limitaciones, pues no todo en la vida puede quedar bajo el control de una medicina tan constreñida en sus posibilidades como aquellos seres humanos a los que sirve*. Teniendo en cuenta que, nadie, puede imponer nada, de modo absoluto, a su conciencia o a la de los demás, sino es el Ser infinitamente perfecto de quien dependemos.

Los defectos congénitos cromosómicos, las alteraciones metabólicas, las discapacidades físicas o intelectuales evidenciadas por medio de tecnologías muy cualificadas, hemos de situarlas en el contexto humano del que forman parte. La discapacidad o la enfermedad como tal, nos ofrecen una oportunidad única, para profundizar en las raíces de lo más humano del hombre, ya que nos hacen percatarnos que en cada realidad, y en este caso, el ser humano en gestación, antes de ser *algo para mi* es *algo en sí*. Posee una naturaleza propia, es digno por *quien es*, en la observación de Julian Marias, no por *lo que es*. Esta sensibilidad se pone de manifiesto en los programas prenatales y neonatales donde la actividad asistencial se enmarca en una originaria actitud de consideración y de acción, de conocimien-

to y de amor donde los padres con el hijo enfermo son el centro de la actividad asistencial.

El compromiso de asistencia al paciente en la discapacidad ayuda a los profesionales al ejercicio de la compasión, que es comprender, compartir, hacerse cargo, lo cual exige atención a lo cualitativo, esmero, mirar por los detalles y matices que tonalizan una auténtica situación vital. Comprender, es la más alta forma de donación porque no damos algo objetivable, sino que regalamos algo de la propia vida. Aquí todas las profesiones sanitarias se hacen cuidado, pues solo el cuidado es una actitud que atraviesa todas las dimensiones de la realidad humana y a los que amamos los tratamos «con cuidado». Expertos en humanidad, es la nueva sensibilidad, que demanda una sociedad impregnada por la tecnología, pues el modo como una sociedad trata a sus enfermos es un signo de su manera de comprender a las personas que la forman.

Las asociaciones de pacientes, con su experiencia y riqueza en humanidad en la atención a la discapacidad ayudan en sus reflexiones a la aceptación y no a la resignación³⁰. No se debe confundir aceptación con resignación. La resignación es conformismo, supone renunciar a tener aspiraciones, a no creerse merecedor de felicidad, por eso la persona resignada vive con mal humor o tristeza por la mala suerte que le ha tocado. La resig-

30 Tejada MI. *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familiares y profesionales*. Real Patronato sobre Discapacidad. Madrid 2006. www.cedd.net

nación lleva a soportar la situación sin intención ni empeño por mejorarla. En el fondo es un camino hacia el abandono relativo del hijo, ya que no se crean las condiciones necesarias para potenciar sus posibilidades.

La aceptación deja lugar a un punto de rebeldía que lleva a la persona a ir más allá y a buscar nuevas respuestas a gestionar mejor los recursos para tener una mejor calidad de vida, a asociarse junto a otros para luchar por los propios derechos. La aceptación se da en las fibras más íntimas de la persona, se sitúa en esos rincones espirituales o metafísicos. Con el tiempo, los padres experimentarán, gracias a la aceptación aunque parezca imposible, a un contento y satisfacción interior. Pero la aceptación no se genera con un acto de voluntad, no es una decisión, no es algo automático; tampoco se puede instalar a partir de una imposición externa. Es en cambio un *proceso* intransferible, integral, permanente y doloroso. Supone transitar por diferentes etapas y estados de ánimo, a veces contradictorios, que pueden ir desde la rabia hasta la esperanza. Influye la personalidad y el momento existencial por el que se está pasando, hasta las cualidades humanas o las creencias que se posean. Afecta a toda la persona, todo su esquema vital entra en crisis. Tener un hijo con discapacidad cuestiona desde la actitud que se tiene ante la vida, la propia escala de valores, y hasta la situación económica o la administración del tiempo personal dedicado al ocio por ejemplo. Es un proceso permanente porque se extiende en paralelo a la vida del hijo.

Es uno de los impactos psicológicos más intensos que a cualquier persona le toque afrontar en su vida.

La experiencia de las mujeres que deciden abortar, y abortan, está llena de duelo por la pérdida del hijo, refieren que se ven sometidas a una fuerte presión social por la urgencia en la toma de decisiones dentro del plazo legal. Muchas de ellas comentan lo difícil que es sentirlo en el vientre, vivo, y aceptar su muerte unas horas más tarde. Comentan cómo la percepción de su propio cuerpo y el de su hijo dentro del mismo, les ha cambiado bruscamente al haber tomado la decisión de interrumpir el embarazo. Han interrumpido también inconscientemente la comunicación con el hijo y el contacto a través del vientre. El lenguaje no se ha reanudado, es difícil ver en esos momentos a una madre ponerse la mano sobre el vientre al hablar del hijo³¹.

Concluimos que no hay una buena información clínica si no se inscribe en un marco de comunicación personalizada. Los receptores de malas noticias no olvidan nunca dónde, cuándo y cómo se les informó de ella. La reacción de los padres en este contexto va a depender básicamente de su personalidad, creencias religiosas, apoyo familiar percibido, el marco antropológico-cultural en el que vive y de los profesionales que les atienden. Si queremos una sociedad verdaderamente humana, nunca podremos

31 Pi-Sunyer MT «Atención psicológica y riesgo de malformación fetal: análisis de una experiencia asistencial». www.matriz.net/cap32/quaderns29/5pi-sunyerpdf.

prescindir del valor humanizante de la presencia de los débiles. Hay ya indicios de que, a medida que mejora la calidad científica y humana de la información y de la toma de decisión sobre la enfermedad malformativa o genética, se observa una tendencia, estadísticamente signifi-

cativa en años recientes, a optar por la continuidad del embarazo y a rechazar su interrupción. La forma de cómo una sociedad acepta y procura recursos hacia los más enfermos y discapacitados, es un indicador del grado de humanidad de la misma.

Recibido: 17-08-2009

Aceptado: 02-09-2009