

**DIAGNÒSTIC PRENATAL
DELS DEFECTES CONGÈNITS.
CONSIDERACIONS ÈTIQUES I LEGALS
DES DEL PUNT DE VISTA D'UN OBSTETRE**

REIAL ACADÈMIA DE MEDICINA DE CATALUNYA

**DIAGNÒSTIC PRENATAL
DELS DEFECTES CONGÈNITS.
CONSIDERACIONS ÈTIQUES I LEGALS
DES DEL PUNT DE VISTA D'UN OBSTETRE**

Discurs d'ingrés llegit per l'Acadèmic electe

Dr. JOSEP M^a LAILLA VICENS

Discurs de resposta d'ingrés a la Reial Acadèmia de Medicina

Dr. XAVIER IGLESIAS GUIU

11 de març del 2018

Primera Edició, 2018

Queda rigurosament prohibit, sense l'autorització escrita del titular del Copyright, sota les sancions establertes en les lleis, la reproducció parcial o total d'aquesta obra per qualsevol mitjà o procediment, compresos la repografia y el tractament informàtic i la distribució d'exemplars d'aquesta, mitjançant lloguer o préstecs públics.

© Josep M^a Lailla Vicens

© Xavier Iglesias Guiu

© Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya

Edició: Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya

c/. Carme 47, 08001 Barcelona - Tf. 93 317 16 86

e-mail: secretaria @ramc.cat

D.L.: B 3363-2018

Impress: Trialba

c/ Diputació 216 · 08011 Barcelona · 93 451 65 70

A la meua esposa M^a Assumpció
A les meves filles: Assumpció, Teresa i Anna
Als meus nets: Marta i Pau

Si no puedes hacer el bien,
al menos no hagas daño.

Hipócrates

Diagnòstic prenatal dels defectes congènits. Consideracions ètiques i legals des del punt de vista d'un obstetre

Excel·lentíssim Senyor President.

Molt il·lustres senyores i senyors acadèmics.

Digníssimes autoritats.

Benvolguts familiars, amics i companys.

Senyores i senyors.

Quant es comença una tasca sempre ho fas amb il·lusió i amb l'esperança d'aconseguir els màxims encerts possibles en el desenvolupament d'aquesta, però he de ser sincer, en cap moment vaig pensar quan vaig acabar la meva Llicenciatura de Medicina, l'any 1971, que un dia en els finals ja de la meva trajectòria professional, estaria aquí en la que va ser la sala de dissecció del Dr. Gimbernat de la Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya, fent un discurs davant de tots vostès il·lustres acadèmics, que són la representació més valuosa, tant científica com humana, de la nostra professió, per demanar-los en la meva condició d'Acadèmic electe que m'acceptin per ocupar un lloc entre vostès.

Aquest acte constitueix per mi el més alt honor que puc rebre, ja que l'Acadèmia representa la màxima consideració científica

entre les institucions consagrades al cultiu del coneixement, inclús per sobre de la Universitat i de l'Escola. Però he d'acceptar que si això ha estat possible, no és gràcies tan sols a la feina desenvolupada al llarg de la meva vida acadèmica i professional, sinó a l'ajuda de moltes persones que han estat al meu costat que m'han estimulat en la formació continuada i m'han ajudat durant tots aquests anys de la meva carrera. En concret he de donar les gràcies a la meva família per la seva dedicació, als mestres i professors per la transmissió dels seus coneixements i exemple i per últim a tots els companys i amics per estar sempre al meu costat. A vostès Sres. i Srs. Acadèmics els he de donar les gràcies més respectuoses per la seva benevolència en acceptar-me, almenys a presentar la meva candidatura i molt especialment als meus padrins Profa. Carmen Gomar i Prof. Evaristo Feliu i molt especialment al Prof. Xavier Iglesias Guiu que ha acceptat respondre al meu discurs.

En més d'una ocasió he comentat utilitzant un símil polític que per les meves venes hi ha majoria absoluta de sang procedent de les terres de Lleida, no en va tres dels meus avis procedien de la Segarra i de l'Urgell. He viscut la meva infantesa i joventut entre Barcelona i Agramunt, món que segur molts consideraran curt d'horitzons però que ha arrelat fortament amb la meva forma de ser i m'ha donat valors imprescindibles per la vida. En Wilfred Martins, un dels fundadors de l'Europa actual afirmà que tots nosaltres ens emportem una mica de la nostra joventut cap a la maduresa. Ell que era fill de granger i per tant criat en una granja diu: "pots treure un noi de la granja, però mai treuràs la granja de dins el noi" Les arrels serveixen per saber d'on vens i han de servir per conèixer cap on vas. Per això el meu primer record és pels avis i pares malauradament ja traspassats i als que dec molt en la meva ensenyança. Comparteixo l'afirmació de Disraeli quan diu que en la formació d'una persona influeix tant el caràcter com l'educació.

De molt jove vaig tenir la sort de conèixer a la M^a Assumpció, la primera i única novia que després ha estat la meva esposa. Ella ha estat el pilar fonamental de la meva vida, ha sigut un incentiu

constant en la feina, ha suportat les meves absències, temporades d'estudi, mal humors per oposicions, i ha pujat a les tres filles, donant-les l'amor i l'afecte que jo a vegades no he pogut.

El meu agraïment també a les meves filles que han estat el verdader motor de la meva existència i a les que lamento no haver pogut dedicar tot el temps que es mereixien. A l'Assumpció, a la Teresa i a l'Anna els hi agraeixo la seva paciència i el seu estímul i als nou arribats Carles i Enric, per mi dos fills més, els hi demano que segueixin aquest mateix exemple. El meu record més afectuós per la petita Marta, que ha estat l'única persona que m'ha fet tancar un llibre i per en Pau amb qui en un futur pròxim, si Déu ho vol, podré tornar a jugar a pilota. Els dos són per ara el somni més preuat de l'avi.

Després de cursar el batxillerat i el curs preuniversitari en el Col·legi del Sagrat Cor dels Pares Jesuïtes, vaig iniciar l'any 1965, els estudis de la llicenciatura de Medicina en la Facultat del carrer Casanova. Van ser anys difícils, amb revoltes estudiantils, vagues freqüents, tancaments de la Facultat, però que gràcies a Professors com el Prof. Sánchez Lucas, llavors degà, en Prof. Ruano, en el seu primer any com a Catedràtic d'Anatomia, i els Profs. Vidal Sivilla, Pumarola, Garcia Valdecasas que exercia de Rector de la Universitat, en Fernández Cruz, en Cruz Hernández, Piñol, Azoy, Gil Vernet, Casanova, Pera, Gibert Queraltó i altres vam poder aprendre les bases imprescindibles de la ciència mèdica per a després cada un de nosaltres poder fer l'especialitat desitjada.

La meva formació en l'obstetrícia i la ginecologia, sempre s'ha desenvolupat a l'Hospital Clínic, primer com alumne intern amb el Prof. Emili Gil Vernet, després a la seva mort va ocupar la càtedra el Prof. V. Conill Serra que va marxar a l'Hospital de San Pau quan encara jo no havia acabat l'especialitat. Es va fer càrrec de l'escola professional el Prof. J. González Merlo amb el que vaig estar fins a la seva jubilació que va coincidir amb la meva marxa a l'hospital de Sant Joan de Deu, l'any 1990. Durant aquest període es van incorporar a les tasques docents del Servei els Profs. X. Iglesias

Guiu procedent de Zaragoza i el Prof. J.A. Vanrell Diaz. De tots ells vaig aprendre molt, no sols del que era l'objectiu primordial que era l'especialitat, sinó com a persones dedicades a la medicina, cada un amb les seves característiques, però tots ells impregnats d'un humanisme que va calar molt fort en la meva persona. Puc dir que ells van ser per mi, autèntics mestres recollint el concepte de Marañón Cabello quan diu que mestre és el que sintetitza, classifica i ordena els coneixements i sobretot entusiasma. Professors n'hi ha molts, però mestres pocs, ells ho van ser per mi.

Aquests anys van estar molt moguts en l'Hospital Clínic, companys que com jo també vaig fer més tard, deixaven el servei per ocupar càtedres i càrrecs de responsabilitat en altres centres i que et servien per marcar el camí que havies de seguir, Els Profs. Esteban Altirriba, Gamissans, Cabero, Ausín, Calaf, Balagueró, Miralles, Perez Picañol i en Balasch que va aconseguir la Càtedra, en el mateix Hospital Clínic.

No puc oblidar als companys que estaven en el servei i dels que amb el contacte diari de la vida hospitalària tant em van ajudar: La Dra. Caba, la meva primera cap de guàrdia, els germans Gil Vernet, els Drs. Faus, Tarrats, Yscla, Gomez, Pujol Amat i la Dra. Trias, després els Drs. Fortuny, els dos germans Cararach, Puig Tintoré, Sentis, Cortes, Castells, Abril, Hernández els germans Ribas, Lejárcegui, Mimó, Pahisa, Carreras, España, Puerto, Durán i als meus companys de promoció de l'especialitat: Benito, Miralles, Marti Fló, Zanón, Viguer, Carreras i Garcia Calderón i possiblement me'n deixo algun que prego que em disculpi. Amb en Esteban Davi la meva relació ha estat més personal, primer perquè junts vam decidir fer els cursos que sobre Perinatologia i Oncologia es feien organitzats per la European School of Perinatal Medicine i la European School of Gynecology Oncology and Breast Cancer que ens van servir per acreditar-nos a nivell europeu i així actualitzar la nostra formació de forma continuada i ens permetia conèixer diferents escoles i hospitals d'Europa, el que ens va donar nous coneixements i a estar al dia de què es feia en altres llocs, en un moment en què la medicina

a Espanya començava a créixer, després problemes més personals ens han unit amb una amistat que es manté al marge de la medicina.

L'any 1990 vaig ocupar la direcció del Servei d'Obstetrícia i Ginecologia de l'Hospital Sant Joan de Déu, amb l'encàrrec de convertir-lo, conjuntament amb el prestigiós servei de Pediatria, ja existent en aquells moments, en la referència assistencial i docent materno-infantil de la Residència dels Prínceps d'Espanya i del Campus de Bellvitge de la Universitat de Barcelona. Allí em vaig trobar ja amb obstetres i ginecòlegs formats com els Drs. Santoro, Garcia Simón, Massó, Borrás, Callejo, Vela, Escofet, Campos fill i la Dra. Miró i junt amb les incorporacions posteriors d'altres companys i companyes, com els Drs: Amat, Boguña, Cabré, Gómez Roig, González Nuñez, González Bosquet, Marimón, Salvador, Ferrero, Esteve, Garcia-Penche, Sabria i Rodríguez Morante i la col·laboració de tots els metges residents i assistents que durant aquests anys han estat amb nosaltres i sense oblidar el personal de matrones i infermeria i a la nostra secretaria Cati Hidalgo, ens han permès fer un servei del qual ens sentim orgullosos.

No puc oblidar, durant aquesta etapa del meu aprenentatge als Drs. Figuls Porta, i Ernest Cabré i posteriorment en Lluís Cabré, amb els que vaig treballar al finalitzar la Llicenciatura, primer com a instrumentista i després ja com a ajudant. D'ells vaig aprendre una medicina més pràctica, sens dubte menys teòrica, però també molt necessària per la practica assistencial.

Per últim no vull deixar de recordar a tots els meus amics, d'infantesa i joventut, els amics de jocs, d'anhels i confidències compartides, els de les Festes Majors. Els meus amics ja de maduresa, de moments d'esbarjo, de viatges, de compartir il·lusions i penes. *L'autèntic amic és el que coneixent tot de tu, continua sent el teu amic* (KD. Cobair).

Concepción Arenal va dir que el millor homenatge que es pot fer a una persona es imitar-la i això és el que he intentat fer en el transcurs de la meua vida, treure el millor exemple de la meua família, mestres, professors, companys i amics. Gràcies a tots.

Em correspon ocupar el lloc que ha deixat vacant el Prof. Joaquim Barraquer i Moner, persona d'una excepcional qualitat humana, així com un extraordinari metge, científic i docent, virtuts difícils de glossar en unes poques paraules.

El Prof. Barraquer ha estat la tercera generació de la nissaga que s'inicià amb el seu avi, el Prof Josep Antoni Barraquer Roviralta, primer catedràtic d'oftalmologia de la Universitat de Barcelona, l'any 1915 que té continuïtat amb el seu fill Ignasi Barraquer i Barraquer que en l'any 1941, funda el Centre d'Oftalmologia Barraquer i posteriorment l'institut Barraquer, pioner en la recerca i docència oftalmològica, no només a Espanya sinó arreu del món.

A la seva mort es fan càrrec del Centre els fills Josep Ignasi Barraquer Moneo, que posteriorment es trasllada a Bolívia on ha desenvolupat tota la seva feina i en Joaquim que es queda a Barcelona dirigint el Centre i fent-se càrrec de la càtedra de Cirurgia ocular de la Universitat Autònoma des de 1970. Uns anys després crea el primer banc d'ulls per tractar la ceguera.

El seu treball assistencial, científic i docent quedà reflectit en nombroses publicacions, se li reconeixen més de 400 articles publicats en revistes de l'especialitat i innumerables participacions en llibres, reunions i Congressos, principalment en el camp de la cirurgia de les cataractes i del glaucoma.

Ha estat president de la Societat Espanyola d'oftalmologia. Doctor Honoris Causa d'11 universitats de tot el món. Membre honorari de 40 associacions científiques i de 52 entitats mèdiques

Entre altres aportacions al món de l'oftalmologia se li ha de reconèixer la importància del descobriment de l'acció lítica d'un ferment pancreàtic, denominat alfa-quimiotripsina que aplicat sobre la zònula provoca en pocs minuts una zonulosis que facilita en gran manera l'extracció de la cataracta.

El seu amor per la docència el va portar a posar en funcionament el microscopi operatori biocular que no sols millora el camp quirúrgic del cirurgià, sinó que permet als estudiants de

l'especialitat viure les intervencions com si l'estiguessin fent ells mateixos.

Però sens dubte la seva característica més especial era la seva humanitat, la reconeguda proximitat que tenia amb els malalts. Els seus deixebles, els metges que s'han format en la seva escola tots recorden que sempre repetia unes paraules atribuïdes al seu pare “tracta al malalt com t'agradaria que et tractessin a tu” que reflecteix no sols la seva bonhomia, sinó també la seva dedicació complerta a l'oftalmologia,

Com he dit en un principi, resulta difícil definir la personalitat tant humana com científica del Prof. Barraquer, però com a resum voldria recordar les seves paraules pronunciades en aquesta Reial Acadèmia no fa gaires anys, quan diu: “L'especialitat de l'oftalmologia és la meva manera d'ajudar a les persones, però també és el meu plaer. No penso jubilar-me mai, perquè la meva feina m'apassiona”. La vida i la seva mort sobtada li van donar la raó.

Gràcies Prof. Joaquim Barraquer i Moner pel seu exemple com a persona i com a metge.

JUSTIFICACIÓ DEL TEMA

Ben segur que molts de vostès es preguntaran el perquè he escollit aquest tema per una ocasió tan assenyalada. Podria donar diferents raons, però voldria centrar-me especialment en una i és la necessitat, al meu entendre, d'incorporar la reflexió ètica i també jurídica, en el desenvolupament de la medicina i de la sanitat en general. Cada vegada percebem amb més rotunditat el ja famós axioma que no tot el que tècnicament es pot fer, èticament s'ha de fer i en aquest context la nostra especialitat té molts punts de conflicte en especial els que es relacionen amb l'inici de la vida humana.

Quant l'any 1979 el Prof. André Hellegger comença a dirigir el Joseph and Rose Kennedy Institut sobre el diàleg bioètic, introdueix la discussió ètica en temes de reproducció humana, des de la contracepció a l'avortament passant per l'ús de les tècniques de la reproducció assistida, en aquells moments en el seu inici, però ja preveien l'influència que aquest debat tindria en el futur. Un dels pioners en aquest treball i membre d'aquell Institut va ser el jesuïta i ginecòleg. P. Francesc Abel, membre també d'aquesta Reial Acadèmia i que va ser la persona que més em va ajudar a introduir unitats, com las de Reproducció Humana, Diagnòstic Prenatal i Contracepció dins de l'organigrama del servei hospitalari de Sant Joan de Déu, amb l'aprovació dels germans de la Ordre Hospitalària de Sant Joan de Déu responsables de l'Hospital, després de no poques reunions i a partir d'aquí ja vaig quedar incorporat al Comitè d'ètica assistencial (CEA), de l'hospital, fins a l'actualitat.

Aquest va ser el meu primer contacte seriós amb la bioètica, però no l'últim, En la meua condició primer de vicepresident i després de president de la Societat Espanyola de Ginecologia i Obstetrícia (SEGO), vaig rebre l'encàrrec dels meus companys de representar a la societat científica en les converses amb els respectius ministeris

de l'estat espanyol en la discussió dels diferents projectes de llei que sobre la interrupció voluntària de l'embaràs s'han anat produint en els últims anys. He de reconèixer que la comunicació entre aquests polítics i les nostres comissions no ha estat molt fèrtil, però sí que hem intentat introduir el debat sobre l'inici de la vida humana, tema que considerem important per la redacció, no sols d'aquestes lleis sinó també per tots els temes relacionats amb la reproducció assistida i la medicina regenerativa. En aquests moments ja com a expresident continuo tenint l'encàrrec de seguir buscant aquest diàleg.

És important no confondre l'ètica mèdica amb les distintes formes de moralitat que té una societat pluralista com la nostra que inclou diferents lleis, religions, tradicions i cultures. (1). Els principis i les virtuts ètiques es deuen entendre per aplicar a tota la societat en general i en el nostre cas als metges en particular, sense importar les seves creences religioses o espirituals. (2).

El futur augura cada vegada més problemes. L'home cada vegada es sent més amo de la ciència i de la tècnica, Cada vegada es vol opinar més sobre com néixer i com morir. Les noves tècniques de la reproducció humana, el desenvolupament de la genètica, la possibilitat d'arribar al fetus, ens obliga a una contínua reflexió ètica, moral i inclús legal. La ciència diu en J. Dausset, Premi Nobel de Medicina de l'any 1980 deu ser sempre ètica, perquè ha d'estar sempre al servei de la vida i en general al servei de l'home.

Des del punt de vista legal, en primer lloc la meua presidència de la Societat Catalana, i després de la Societat Espanyola, conjuntament amb la meua col·laboració en el Servei de Responsabilitat Civil dels Col·legis de Metges de Catalunya, m'ha permès conèixer i veure la progressiva evolució de les denúncies, reclamacions i demandes que es fan en relació a aquest tema i viure de prop la reacció dels professionals de l'Obstetrícia davant aquests requeriments.

DEL OBS-STARE A LA MEDICINA FETAL

No és possible descriure l'història de l'obstetrícia de forma que sigui representativa del que ha ocorregut en tot el món de forma simultània i al llarg de l'història. Fins a dates molt recents la mare era la pacient a qui cuidar i l'embrió i el fetus eren un element accessori, era clàssic l'aforisme que una bona assistència a la mare millorava els resultats neonatals, sense tenir en cap moment present que l'embrió i el fetus podien tenir una patologia en si mateix i en res dependent de la mare.

La Medicina i la Cirurgia han progressat al llarg dels segles, però no així l'Obstetrícia, el motiu el tenim que busca en la idea clàssica que la malaltia representava un càstig i per aquesta raó la seva cura estava en mans de sacerdots-metges o bruixots, mentrestant que l'embaràs i els parts es consideraven fets naturals i per tant es deixà en mans de les mateixes dones que es constitueixen en les primeres llevadores. Es diu en bon sentit que la medicina és religiosa i l'obstetrícia laica.

Ha estat en l'últim segle on han tingut lloc els grans avenços dins de l'obstetrícia, en primer lloc formalitza'n, de forma conjunta els obstetres i neonatòlegs, els fonaments i els objectius de la Medicina Perinatal com l'estudi del desenvolupament i evolució de l'embrió i del fetus fins a la posterior adaptació del nadó a la vida extrauterina, considerant per aquest fet els primers 28 dies de vida. Però dins d'aquesta diríem subespecialitat, una part important està dedicada exclusivament al fetus, el que ha donat origen a la dita medicina fetal.

En l'època coneguda com de la pre-obstetrícia tots els fets passaven en la solitud de la partera que inclús es descriu que es retirava apartada de la seva tribu, quan considerava que el part era

proper, afeixin així al risc del mateix part, el perill de l'entorn, inclòs de ser atacada per animals que acudien a l'olor de la sang.

Alguns autors havien fet aportacions en el terreny de l'obstetrícia des d'Hipócrates fins a Avicena, però donat que els seus escrits estaven en llatí, grec o en àrab, la majoria eren dipositats en les biblioteques dels monestirs i convents i la seva lectura i coneixements estaven sols en mans dels savis de l'època que eren habitualment els clergues a qui corresponia transmetre els avenços de la medicina en general.

L'obstetrícia com a “arte de partear”, s'inicia quan una altra persona acompanya i ajuda a la partera en aquest fet tan transcendental, és la persona que protegeix i cuida, tant de la mare com del nadó, aquest “està al costat de”, és el que es coneix com a *obstare* i dóna nom a la nostra especialitat. (3). Aquest coneixements de les acompanyants o cuidadores, sempre dones es transmetia de generació en generació d'una forma oral i això va constituir durant molts anys la base i fonamentació de l'obstetrícia. Es descriu que en certes ocasions molt assenyalades o en famílies o personatges molt influents, l'home podia tallar el cordó umbilical, però com un fet excepcional (4).

Poques referències hi ha l'estat i cura del fetus en les èpoques més antigues. S'acceptava la presència i l'existència d'una vida dins de l'úter matern i res més. Així si ens remuntem al Nou Testament i en concret a l'Evangeli de Lucas en el passatge que fa referència a la visita de Maria a la seva cosina Isabel embarassada d'en Joan Baptista, per comunicar-li la seva gestació, el relat diu “Aconteció que cuando Elisabet oyó la salutación de Maria, la criatura saltó en su vientre y Elisabet fue llena del Espíritu Santo i exclamó a gran voz y dijo: ¡Bendita tú entre las mujeres y bendito el fruto de tu vientre”. (5).

A pesar que l'art d'atendre a la gestant i a la dona de part sorgeix com una branca de la medicina, aquesta atenció estava reservada com hem dit a les dones del poblat o de la tribu, amb més experiència

i més tard a les matrones, els homes no participen en el part i sols hi ha poques referències a actuacions mèdiques entre elles destaca la de Sorano d'Efeso, (98 – 138 dC) dit “el pare de l’obstetrícia” que descriu la versió podàlica o maniobra de girar el fetus quan no podia sortir i traccionar-lo pels peus, però sempre en fetus ja morts o en situacions límit i que morien en aquesta maniobra. És a dir, era una actuació en benefici matern.

En l’edat mitjana es relata que hi va averar un metge nomenat Dr. Watt que va atendre a una dona de part i perquè no fos reconegut, ho va fer vestit de dona, però el mal resultat d’aquesta atenció, així com la presència d’altres dones en el part, van descobrir i denuncià l’engany i aquest metge després d’un judici va ser condemnat a morir a la foguera. No va ser fins a finals del segle XVII que es va permetre l’actuació dels metges especialment als cirurgians a atendre a alguna dona amb problemes.

Sens dubte, correspon a Ambroise Paré (1510 – 1590), les aportacions que permeten a l’obstetrícia a ser considerada com una especialitat de la medicina, amb la creació d’una sala de maternitat dins del Hôtel Dieu de Paris, amb la introducció d’una formació teòrica a les matrones d’aquells temps i principalment amb la redacció d’un tractat d’Obstetrícia que contenia la descripció de totes les maniobres conegudes en l’època, per l’extracció fetal.

És en el segle XVI i XVII quant es produeix el que diríem una exaltació de la família i per tant s’incrementa l’interès per la dona i el nen i conseqüentment s’inicien les especialitats de l’obstetrícia i la pediatria i secundàriament de la ginecologia, és per això que els metges i els cirurgians es comencen a interessar per l’obstetrícia, però sense introduir-se en ella

Les primeres aportacions d’interès en relació al coneixement de la fisiologia fetal tenen lloc en el segle XIX quan el metge internista Lejumeau de Kergadarec, l’any 1821, va detectar per primera vegada el batec cardíac del fetus, encara dins del claustre matern i es van començar a considerar distintes possibilitats diagnòstiques. La més

espectacular en aquella època va ser la d'en Mayor quant va apreciar un doble batec, amb freqüències diferents i que li va permetre fer un diagnòstic de sospita d'un embaràs de bessons.

La primera època sols va ser d'observació i senyal de la vitalitat del fetus, i veure com reaccionava enfront diferents circumstàncies, després ja es va començar a conèixer la fisiopatologia de la resposta cardíaca fetal i aquest fet va permetre estudiar amb bastant exactitud l'estat del fetus intrauterí. Els estudis de la freqüència cardíaca fetal i la seva relació amb l'evolució del part i principalment amb la dinàmica uterina són realitzades per Hon i principalment per en Caldeyro Barcia, en els anys 1950 -60 i juntament amb l'estudi de la bioquímica fetal, descrita per Eric Saling, es defineix l'estat de benestar fetal, però principalment el llavors anomenat patiment fetal, situació que comporta ja lesions en moltes circumstàncies irreversibles en el fetus i nou nat. L'any 1957 en Ian Donald aplica la tècnica del sonar dels vaixells a la medicina i més en concret a l'estudi del fetus, naixent l'ecografia. Més tard en Doppler aplica tots aquests coneixements en l'estudi hemodinàmic del fetus i la placenta i així es dota a la Medicina Perinatal de la possibilitat de començar el seu camí científic.

L'obstetre francès Claude Sureau va dir en aquests moments, ja en la segona meitat del segle XX, "S'ha passat de la situació del fetus valorat com un objecte, a la del fetus valorat com un subjecte". (6). Aquest subjecte des del punt de vista mèdic ha de ser considerat com un pacient i aquí s'inicia el primer esbós del què actualment en diem Medicina Perinatal, en la que s'incorporen també els Neonatòlegs i que podríem definir com l'estudi del creixement i desenvolupament de l'embrió i fetus i de la seva adaptació a la vida extrauterina.

El mateix Sureau en la mateixa publicació diu de forma molt encertada que "el futur del fetus, e inclús les seves pròpies necessitats mèdiques comencen en aquest moment i això comporta també l'inici de les responsabilitats de l'obstetre". Responsabilitats que inclouen totes les vessants mèdiques, ètiques, sociològiques i en ocasions també legals.

El coneixement del batec fetal i les seves variacions que es produïen com a resposta o adaptació a diferents condicions o circumstàncies maternes, comporten la introducció de dos conceptes dins de l'obstetrícia desconeguts fins aquells moments. El primer citat per Depaul, (6). En el sentit de la responsabilitat que adquireix l'obstetres de modificar la seva actitud quan aprecia una alteració d'aquesta mena, que més endavant es convertirà en la necessitat de fer inclús una cesària, si es sospita que aquesta modificació de la freqüència cardíaca fetal és senyal d'una circumstància patològica. Això comporta un intervencionisme obstètric molt superior sense tenir l'evidència científica precisa per justificar-la legalment, però més a més comporta un segon factor molt important i és el plantejament que fan els obstetres de l'època quan se'n adonen que mitjançant l'auscultació sols de la freqüència cardíaca fetal millora la morbi-mortalidad neonatal i llavors es plantegen la necessitat de fer una auscultació fetal sistemàtica i seguida en totes les gestacions i parts. En aquest moment la Medicina Perinatal queda instaurada, gràcies a la proposta d'Ermelando Cosmi l'any 1988 i reconeguda a partir del Congrés Mundial de Tokio l'any 1991, quan en Caldeyro Barcia, Saling i Sakamoto van signar la constitució de l'Associació de Metges Perinatòlegs que inclou obstetres i neonatòlegs, amb un plantejament de prevenció i de conducta activa que en moltes ocasions comporten actuacions, anteriorment no previsibles.

A partir d'aquestes aportacions, i interès per conèixer el que li passava al fetus va anar en augment però d'una forma molt lenta, ja que es considerava amb gran seriositat el concepte d'inviolabilitat de la cavitat uterina. No va ser fins a l'aparició de l'ecografia, que ens va permetre per primera vegada veure i poder estudiar al fetus d'una forma precoç i integra dins de l'úter i considerar la seva evolució i creixement durant tota la gestació i aquí podem considerar que neix la medicina fetal i una part molt important d'ella com és el diagnòstic prenatal de les anomalies congènites i la necessitat de fer un seguiment de forma sistemàtica, com un test de cribratge del benestar fetal, dins del control habitual de la gestació.

En l'aula del Dr. Gimbernat de la Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya, va tenir lloc el dia 25 de maig de l'any 2005, l'acte de constitució de la "International Academy of Perinatal Medicine" òrgan creat dins de la World Association of Perinatal Medicine, amb l'objectiu de ser un lloc d'estudi, reflexió, diàleg i promoció de la medicina perinatal. Catalunya i Barcelona han estat sempre capdavanteres en la Medicina Perinatal.

L'any 1990 s'inicia el projecte "Genoma Humano" finançat i dirigit en gran part per investigadors d'Estat Units i del Regne Unit, el que permet que l'any 2000 en Craig Venter descriu la seqüència del genoma humà format per aproximadament 30.000 gens, la majoria ja identificats i dels que comencem a conèixer el seu funcionament.

Avui en dia hem de considerar les aportacions de la genètica com una de les parts de la ciència mèdica que més ha avançat i que més aportacions ha fet a l'obstetrícia, principalment en el coneixement de moltes de les malalties que afecten l'embrió i al fetus (7).

Aquests coneixements ja permeten fer un diagnòstic preimplantacional i ja hi ha treballs molt avançats de diagnòstic prefertilització, per tant, és fàcil que en els pròxims anys ja hàguem de parlar d'un pas més enllà dins de la subespecialització que serà la medicina genètica fetal.

I. Concepte de defecte congènit.

Des de la segona meitat del segle passat, s'ha considerat la salut com un dret fonamental del ser humà. La salut és sens dubte un reflex del desenvolupament de la societat i així els estats amb un nivell econòmic més elevat, aportant dades de morbi-mortalitat, en el nostre cas materno-infantil, cada vegada més baixes i progressivament en descens. Al mateix temps la continua evolució dels progressos científics ha permès canviar per millorar, els objectius de la denominada salut materno-infantil. Com diu en Schopenhauer "la salut no ho és tot, però sense ella tota la resta no és res".

Aquest canvi de prioritats ha permès que deixéssim com a superades, però no oblidades, les classificacions de risc obstètric que consideraven diferents aquelles gestants que per alguna circumstància social, laboral o de salut havien de tenir controls i cura de la seva gestació d'una forma més estricta que la resta. Avui en dia es preconitza el control sistematitzat i protocol·litzat de tota dona gestant, així com també una atenció determinada en el moment del part, respectant el posicionament personal de la dona, sempre que sigui raonablement acceptable, davant d'aquest fet tan transcendental de la vida, com és el de tenir un fill. Aquelles dones que presenten alguna patologia lògicament tindran una atenció més especialitzada d'acord a aquesta.

Els defectes congènits en general, constitueixen la primera causa de la morbi-mortalitat perinatal e infantil en tots els països del nostre entorn, per tant són un objectiu a diagnosticar i si cal tractar en totes les dones embarassades, independentment que tinguin o no factors de risc

L'OMS, en els diferents Comitès de Treball dels anys 1970, 1975 i 1982, va introduir diferents definicions fins que en l'any 1992 (8). Va determinar el defecte congènit com tota anomalia del desenvolupament morfològic, estructural, funcional o molecular, present en el moment del naixement (o que es pot manifestar més tard), extern o intern, familiar o esporàdic, hereditari o no, únic o múltiple. Amb aquesta definició, neix el concepte de diagnòstic prenatal que inclou totes aquelles mesures encaminades a descobrir un defecte congènit de l'embrió i del fetus.

Des que l'OMS, va fixar com un dels objectius prioritari, en el control obstètrics, el detectar els possibles defectes congènits s'ha comprovat la importància dels mateixos i així a Europa es considera que un 25 % dels casos de mort neonatal són deguts a anomalies congènites i segons la mateixa OMS (9). Cada any neixen en el món un total de 3 milions de fetus amb alguna malformació major, el que generarà que mig milió d'aquests nounats moriran ja en els primer dies de vida i els altres o moren més tard o sobreviuen amb

complicacions majors. Estudis de població molt amplis fixen que en els països desenvolupats la prevalença d'anomalies congènites majors és d'un 2 – 3% de tots els nascuts vius, mentre que en els països subdesenvolupats arriba fins a un 7%.

Dins del defectes congènits poden considerar diferents etiologies que ens obligaran a disposar de diversos mitjans diagnòstics. Així els defectes congènits quantitativament més importants són les malformacions estructurals en els diferents òrgans, aparells o sistemes de l'organisme del fetus així com algunes deformitats que apareixen ja des dels primers moments de la vida intrauterina. Això ho presenten d'un 2 a un 3 % dels nadons però representen el 60% de tots els defectes congènits.

En segon lloc troben les malalties hereditàries mendelianes que estan presents en un 1,5 % de tots els nounats i representen el 25% de tots els defectes congènits i per últim però no per això menys importants tenim les anomalies cromosòmiques que es troben en un 0,5% de tots els fetus i són responsables del 12% de tots els defectes congènits.

Com es pot comprendre les etiologies també són diferents i d'aquesta manera les mutacions genètiques es presenten en un 10 – 20 % de totes les anomalies fetals. 1 de cada 200 nounats tenen una alteració d'origen cromosòmic (0,5 %) . Però si considerem els avortaments espontànis en el primer trimestre de la gestació trobarem que en un 35 – 40 % dels mateixos hi ha una alteració cromosòmica. Aquest percentatge és molt superior pràcticament del 80%, quant l'avortament espontani, es produeix abans de les 7 primeres setmanes de l'embaràs.

No es poden descartar les causes ambientals com a causa de certes alteracions o defectes congènits. Hem de considerar les infeccions maternes així com certes malalties cròniques, la contaminació ambiental, els tractaments farmacològics o radioactius les drogues socials i les convencionals, i per últim sempre ens quedaran casos on

no hem aclarit la causa i considerarem com deguts a raons multifactorials o causes mixtes.

Hem de retrocedir en el temps per trobar la primera referència científica relacionada amb el diagnòstic prenatal dels defectes congènits la hauríem de situar en el segle XIX, en concret en l'any 1866, quant en Langdon Down (10), va descriure que els nounats que presentaven el fenotip relacionat amb el mongolisme es tenien que relacionà amb una edat avançada de la mare, en aquells moments no hi havia cap altre mitja de possible diagnòstic. Per aquesta raó i en honor i reconeixença d'aquesta aportació a aquests infants es denominen portadors de la Síndrome de Down.

Correspon a Nettie Maria Stevens, el descobriment del sistema XY dels cromosomes, treballant en l'equip d'Edmund Beecher Wilson, va definir que en l'espècie humana existien dos tipus d'espermatozoides, uns que contienien el cromosoma X i quant fecundaven un òvul donaven a lloc una femella i els espermatozoides amb un cromosoma Y, que eren els que produïen un mascle. En aquest moment sobre un camp important i apassionant dins del món de la citogenètica i de l'embriologia. Però en estudis posteriors en el camp de la zoologia i conjuntament amb el biòleg Thomas Hunt Morgan va demostrar que aquest fet no sols era propi dels humans sinó que també es produeix en moltes espècies animals que a partir d'aquí es converteixen en els models experimentals que permeten progressar de forma important en tots aquests coneixements.

Un fet important succeeix coincidint en el temps dins de les aportacions científiques en el món i és quan en 1956, Tijo i Levan (11) descriuen el número exacte de cromosomes de l'espècie humana, però és sens dubte l'estudi de Jerome Lejeune l'any 1959 (12), metge genetista francès, reconegut com un dels pares de la genètica moderna, que descriu que els nadons amb un fenotip de la síndrome de Down, tenen un cromosoma somàtic 21 supernumerari. A partir d'aquí els obstetres inicien els estudis de recerca per aconseguir mitjans diagnòstics, per tenir la possibilitat de fer cultius cel·lulars

amb amniocits o cèl·lules trofoblàstiques o més endavant fetals, per obtenir el cariotip del fetus.

Les úniques proves diagnòstiques per aconseguir material per fer cultius cel·lulars eren l'amniocentesi que a pesar de ser descrita per en Schatz l'any 1882, no va ser sistematitzada per la pràctica clínica fins a l'any 1952 per en Bevis i és l'any 1967 quan en Jacobson i Bartes comencen a utilitzar-la en el diagnòstic prenatal dels defectes congènits, precisament en aquelles gestants de més de 35 anys.

La biòpsia corial per obtenir cèl·lules trofoblàstiques apareix més tard en l'any 1982, descrita per autors xinesos amb l'única finalitat de conèixer el sexe del fetus, per indicar un avortament en el cas de ser femella.

Aquestes proves, ambdues invasives comporten un risc fetal no menyspreable. El risc de pèrdua fetal després de l'amniocentesi en el segon trimestre de la gestació es fixa en un 0,5% és a dir 1 fetus de cada 200 gestacions estudiades. Les taxes de pèrdues fetals després d'una biòpsia corial són superiors a les de l'amniocentesi, diríem que un 1%.

Aquest risc no menyspreable de pèrdua de fetus absolutament normals, junt amb què l'únic objectiu del diagnòstic prenatal era la possibilitat de la interrupció de l'embaràs, va comportar un primer problema ètic molt important i és la divisió d'opinions en l'àmbit de la societat, per una banda els metges i parelles que davant aquest plantejament refusen el diagnòstic prenatal i altres que accepten el risc i l'objectiu, per tenir una màxima certesa, de no tenir un fill amb una cromosomopatia.

Marc Jamouille (13), ha introduït el concepte de prevenció quaternària fent referència a circumstàncies com la que expliquem és a dir que les mesures sanitàries de diagnòstic o tractament que produeixen més complicacions que beneficis cal evitar-les

Afortunadament els coneixements científics avancen i ha en permès fer una aproximació a un diagnòstic prenatal dels defectes congènits sense necessitat de fer proves invasives de forma inicial.

Però amb una selectivitat i especificat baixa per l'àmplia variabilitat individual en si mateixos i en les diferents etapes de l'embaràs. L'any 1972 dos autors en Brock i en Sutcliffe (14), varen descriure nivells elevats d'alfafetoproteïna en el líquid amniòtic del fetus que presentaven defectes oberts del tub neural i dos anys més tard en Wald i en Brock (15), evidenciaren que aquests nivells elevats d'alfafetoproteïna, varen confirmar aquesta aportació i la van ampliar en els defectes per atrèsia del tub digestiu. Curiosament en Merkatz (16, 17), van descriure que nivells baixos d'alfafetoproteïna tan en el líquid amniòtic com en el sèrum de l'embarassada coincidien amb fetus amb la síndrome de Down. Podríem dir que així naixia l'estudi dels marcadors bioquímics pel diagnòstic prenatal dels defectes congènits que tanta importància han tingut pels programes de cribratge a l'inici de la gestació.

Sens dubte ha estat l'ecografia descrita per Ian Donald, aplicant els coneixements obtinguts durant la primera guerra mundial amb el sonar dels vaixells, la tècnica que ens ha aportat més coneixements en relació al creixement i desenvolupament del fetus intrauterí ens ha permès una utilització sistemàtica i no invasiva en l'estudi fetal durant tota la gestació. A més en els últims anys la millora en l'imatge i els coneixements en l'hemodinàmica del fetus, gràcies a l'efecte Doppler, ens ha permès, no sols poder diagnosticar malformacions, deformacions o disrupcions fetals sinó també disposa de marcadors ecogràfics indirectes de possibles cromosopaties, com l'absència o hipoplàsia de l'os nasal del fetus a les 14 setmanes, o inclús la mesura de les orelles fetals que ens poden orientar cap al diagnòstic d'una patologia fetal.

L'ecografia és la tècnica que ens ha aportat no sols més coneixements en relació al creixement i desenvolupament del fetus intrauterí, sinó la que ens ha permès una utilització, sistemàtica i no agressiva en l'estudi fetal durant tota la gestació. Però també ha existit controvèrsia quant a la sensibilitat de l'ecografia en la detecció de les anomalies fetals, Levi S, (18), ha publicat un meta-anàlisi sobre 36 estudis i amb un total de 900.000 fetus estudiats on la sensibilitat

global per la detecció d'anomalies fetals sols per l'ecografia era del 40 % amb una variabilitat del 13 al 82%. L'estudi RADIUS d'EE. UU (19), trobava resultats semblants. L'estudi EUROFETUS fet al mateix temps en Europa, va descriure resultats millors (20), amb una taxa de sensibilitat diagnòstica del 73% i això es va justificar per tres raons: primer la uniformitat en la setmana de realització de l'ecografia (setmanes 18 a 22), segon es va fer en 100 hospitals d'alt nivell i en tercer lloc per personal qualificat, per tant el problema no era tant de la tècnica sinó de la interpretació de la mateixa i de l'utilitat emprat.

En l'actualitat la millora en la resolució dels equips ecogràfics i la introducció de l'ecografia transvaginal junt amb l'aplicació del Doppler, permeten un estudi no sols morfològic, sinó també funcional del fetus, durant el primer i segon trimestre de la gestació i valorar alguns trets fenotípics i funcionals que sense ser malformacions, són més freqüents en els fetus aneuploides que en els euploides, són els que diem marcadors indirectes d'anomalies fetals, i es diferencien en marcadors de primer trimestre i marcadors de segon trimestre. També poden diferenciar-se en funció que siguin quantificables en forma de variables contínua amb una distribució gaussiana (com els marcadors bioquímics) o bé que siguin favorables qualitativament en forma de variables dicotòmiques, és a dir present o absent.

Tot el descrit de forma simple fins ara és per explicar que el diagnòstic prenatal dels defectes congènits es realitzi en l'actualitat per grups multidisciplinaris, que participem no sols obstetres o ginecòlogues, sinó que cal la col·laboració activa de: genetistes, bioquímics, ecografistes, biòlegs, sense oblidar en més d'una ocasió la necessitat de recórrer als psicòlegs essencialment en diagnòstics i decisions complexes.

A partir dels anys 90, existeix un acord mundial d'introduir el diagnòstic prenatal en tots els protocols d'assistència a l'embaràs, especialment en els països més desenvolupats. Però la realització d'esquemes combinats en aquells anys comportava sensibilitats d'un 65% a un 70% de diagnòstics provables, amb una taxa de falsos

positius d'un 5%, que calia confirmar mitjançant proves més específiques, com l'amniocentesis o la biòpsia corial que eren les que donaven el diagnòstic de certesa però eren i són proves invasives amb una certa agressivitat, deguda a la mateixa tècnica i a l'habilitat del professional que la realitzava i així s'acceptava un risc de pèrdua de fetus normals de un 2 a un 4%, que actualment ha disminuït a un 0,5%, el que traslladat a xifres d'ús habitual vol dir la pèrdua per l'aplicació estricta del protocol d'1 de cada 200 fetus, probablement sense cap patologia, sobre els que es realitzaven les proves, el que suposava ja no sols un problema mèdic, sinó també deontològic i especialment ètic i legal, amb el lògic rebuig que sobre aquests protocols es feia per sectors importants de la societat i sobretot, per col·lectius lligats a la Església.

Estudis molt ben dissenyats a EE.UU com el FASTER trial (21) i en Europa denominat SURUSS *trial* (22) i per la Fetal Medical Foundation. (23). Ens permeten preveure que en un futur bastant proper es podrà seleccionar aquella població tributària d'estudi, sense necessitat de fer un cribratge poblacional, això és gràcies que l'ecografia sistemàtica que es fa a tota dona embarassada en el primer trimestre ens dóna ja informació de marcadors morfològics i funcionals que ens permet una selecció fetal molt acurada i per tant reduir de forma important el número d'exploracions agressives i amb risc fetal que cal fer.

Afortunadament se segueix treballant en aquest camp i ja està molt avançada la possibilitat de disposar d'altres marcadors bioquímics com: l'antigen trofoblàstic invasiu (ITA), la proteïna bàsica eosinofílica, la metaloproteasa i altres marcadors ecogràfics, com la hipoplàsia de l'os nasal, els estudis Doppler de diferents vasos sanguinis i inclús la mesura de la longitud de les orelles del fetus (24).

El futur és encara més esperançador, per un costat els estudis genètics han fet un progrés molt important en tots els camps i així avui en dia és possible detectar ADN fetal fora del propi entorn del fetus. Disposem d'estudis de detecció de l'ADN fetal lliure en

sang materna o formant part de cèl·lules fetals que circulen durant la gestació junt amb les de la mare e inclús s'ha detectat ADN fetal, en secrecions del coll uterí. Aquest nou tipus de cribratge que es coneix amb l'anacrònic NIPT (Non invasive prenatal testing), s'implantarà en uns anys provablement completant o substituint el cribratge actual.

El descobriment en l'any 1997, per en El i col·laboradors. (25) de la presència de ADN fetal circulant per sang perifèrica materna va obrir la possibilitat de realitzar diagnòstics prenatals sense necessitat d'utilitzar tècniques obstètriques invasives. La primera determinació que lògicament es va fer va ser el diagnòstic del sexe del fetus (26) i a partir d'aquí s'han anat incorporant noves possibilitats diagnòstiques amb l'objectiu que aquest tipus de diagnòstic acabi substituint al diagnòstic prenatal convencional invasiu. Però no podem encara considerar aquest tipus de diagnòstic com a definitiu en el cribratge poblacional, donat que hi ha diferents limitacions com són les cromosomopaties maternes no diagnosticades, mosaicismes maternos o fetals que poden alterà els resultats de les anàlisis.

En els últims anys els estudis genètics han fet un progrés molt important en tots els camps i així avui en dia es possible detecta ADN fetal, fora del propi entorn del fetus, sense necessitat d'envair el seu territori. Disposem d'estudis de detecció de l'ADN fetal lliure en sang materna o formant part de cèl·lules fetals, que com ja sabíem circulen durant la gestació, juntament amb les de la mare, e inclús s'ha detectat ADN fetal en la secreció del coll uterí de l'embarassada, no sempre de forma constant. Això permet albirà un futur molt prometedor de poder fer un estudi citogenètic complet del fetus amb una simple analítica de sang a la mare.

La incorporació de les tecnologies genòmiques i més en concret dels microarrays d'hibridació genòmica comparada (array-CGH), permeten diagnòstics citogenètics dirigits a la detecció i anàlisis de cromosomopaties relacionades amb el guany o la pèrdua de material genètic (27).

La utilització de l'array-CGH en el camp del diagnòstic prenatal, de forma sistemàtica en el diagnòstic poblacional ja ha estat considerat per alguns autors. (28, 29), però la seva indicació es reserva en aquests moments per aquella població d'alt risc. Les aportacions de D'Amours G (30) i Bui TH (31) evidencien la possibilitat d'ampliar el camp d'utilització, però els costos econòmics en aquests moments encara no ho fan possible. Per tant en l'actualitat la indicació es reserva en tots els casos de risc i en aquells casos que l'especialista ho consideri oportú. Així i tot actualment el nombre de procediments invasius gràcies a aquestes noves aportacions s'ha reduït entre un 50 – 70%.

Aquest nou tipus de cribratge que es coneix amb l'anacrònic NIPT (Non Invasive Prenatal Testing), no està encara implementat de forma programada en cap país del món, si ho està en fase experimental en alguns territoris concrets i alguns hospitals de referència. Així per exemple en el King's College Hospital de Londres s'ha definit ja una guia clínica d'actuació que s'endevina que serà el que s'implantarà arreu del món, en el qual mantenint el cribratge combinat del primer trimestre s'indica el NIPT quant existeix un risc per sota l'1:2500 i es reserven sols les proves invasives quant el risc és superior al 1:100, el que limita considerablement el número d'exploracions invasives i per tant el risc de pèrdues de fetus normals, inclús tenint en compte que l'evidència de l'exactitud del NIPT avui en dia, no està suficientment demostrada i en els casos que aquest surti positiu, per qualsevol alteració del cariotip, també s'indica una amniocentesi. Les últimes xifres conegudes d'aquest protocol, manifesten una taxa de detecció del 99%, amb una taxa de falsos positius del 0,1%, però sols per trisomies, per la resta el número encara és molt baix per començar a treure conclusions. La FIGO. (32), corrobora aquest protocol i recomana que tots els països i inicialment els hospitals, l'ofereixen a la població gestant.

L'any 1990 el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de la Salud de España, va aprovà els continguts bàsics del Programa Nacional de Salud Materno-infantil. Establint com un subprograma,

consensuat amb totes les Comunitats Autònòmiques, la prevenció i el diagnòstic de tots els defectes congènits.

En aquest programa s'ha prioritzat la prevenció primària, adequant models d'alimentació recomanada durant la gestació, d'aportació de suplementes vitamínics com l'àcid fòlic, el risc per l'edat materna, el risc genètic, les malalties cròniques de la mare, així com els trastorns immunitaris i derivats dels hàbits de vida de la dona gestant. Així mateix s'han consensuat protocols o guies clíniques d'actuació per realitzar d'una forma sistemàtica, el cribratge i diagnòstic inicial dels trastorns congènits i malformacions fetals, a totes les gestants.

La medicina preventiva es caracteritza per poder facilitar una intervenció anticipadament, però lògicament amb l'objectiu d'aconseguir un millor pronòstic i un benefici pel pacient, però cal sustentar l'actuació mèdica amb proves i evidències científiques. No es pot admetre una intervenció preventiva sense disposar de les proves necessàries. Com diu Fernandez Torrente. (33). La prevenció no pot gosar d'immunitat a la crítica a l'hora de demostrar els seus beneficis i per això cal definir una ètica de la responsabilitat que exigeix valorar les conseqüències socials de les informacions i les mesures que s'adopten pel bé dels ciutadans i de la societat en el seu conjunt

En Espanya i en Catalunya està implementat el cribratge amb marcadors bioquímics i ecografia en el primer trimestre de l'embaràs, de forma sistemàtica a tota dona gestant, el que ens ha permès no sols millorar els diagnòstics, sinó reduir en un 70% la realització de proves invasives. Aquest cribratge s'aplica entre les setmanes 8 i 13. Els seus principals avantatges són l'elevada sensibilitat i la precocitat que ens permet conèixer les gestacions d'alt risc. Aquest cribratge es té que oferir a totes les gestants, independentment de l'edat materna. D'existir algun factor de risc preconcepcional que faci recomanable la realització d'una tècnica invasiva, l'execució prèvia del cribratge, a pesar que sigui opcional, es recomanable donada la informació que proporciona.

Podem veure en aquest apartat que les consideracions ètiques fetes en un moment i amb una base sòlida ha plantejat possibilitats de millora i a partir d'un diàleg, entre els diferents estaments que conformen el col·lectiu multidisciplinari preocupat pel tema del diagnòstic prenatal dels defectes congènits ha portat a una millora molt important de la metodologia i al mateix temps a la possibilitat de resoldre des del punt de vista de la ciència, els problemes ètics que la seva aplicació sistemàtica comportava.

No podem oblidar des del punt de vista ètic, quins són els objectius del diagnòstic prenatal dels defectes congènits, i en concret el de la interrupció voluntària i legal de l'embaràs, que invalidaria a un percentatge important de la població, tots aquests avenços científics. Avui en dia podem afirmar que també s'ha progressat de forma important amb el tractament intrauterí del fetus, tant des del punt de vista mèdic com quirúrgic, més a més que el coneixement d'una patologia determinada del fetus estudiada intrauter com porta en moltes ocasions un canvi en l'assistència obstètrica en benefici fetal i un tractament neonatal precoç que evita moltes complicacions i seqüeles greus del nadó i posteriorment de la persona adulta. Així per exemple, una cardiopatia com la transposició de grans vasos, el fet de conèixer-la en el moment del naixement i per tant programar una assistència immediata, comporta una disminució de la mortalitat del nounat d'un 35% a un 5%.

II. L'estudi de l'embrió. Diagnòstic preimplantacional

Les possibilitats actuals de la genètica ens permeten precisar amb bastant exactitud el genoma d'un ésser viu, és a dir, és factible obtenir molta informació genètica d'un embrió humà i això ens a obert un nou camí amb què previ un diagnòstic, poder modificar amb enginyeria genètica, la dotació d'un embrió per evitar la presència o transmissió d'una malaltia greu, però també ens fa factible crear embrions, amb característiques determinades, com les d'escollir el sexe del futur fill, o disposar d'embrions amb un perfil genètic

determinat per salvar un germà que té una malaltia greu i poder facilitar-li, cèl·lules mare com a tractament, són els dits embrions terapèutics. Amb tot això la ciència s'acosta a un terreny summament relliscós, on està en joc la mateixa naturalesa del ser humà i fins i tot de la vida.

Cal diferenciar de forma molt clara el que és l'anàlisi genètic en la pràctica clínica que té com objectiu el diagnòstic clínic o la prevenció d'una malaltia personal o familiar amb possibilitat de transmetre i per tant això comporta un consell genètic. Altre aspecte és la investigació genètica que busca generà nous coneixements, per tant els requeriments i obligacions ètiques, són molt diferents en els dos aspectes. (34)

Les malalties genètiques constitueixen la tercera causa en mortalitat infantil en la Comunitat Europea i són l'explicació del 50% de les morts en menors de 15 anys. En Espanya les malalties genètiques afecten un 5 per mil de la població.

L'anàlisi genètic preimplantacional és l'estudi de l'ADN d'embrions humans pocs dies després de la fecundació i abans de la implantació, sense alterar la possibilitat que després aquest embrió sigui transferit i es desenvolupi amb normalitat, el que si prejutja és que l'embrió estigui obtingut a partir d'una fecundació assistida. (35)

L'estudi preimplantacional pot tenir dues finalitats, la diagnòstica és a dir determinar si aquell embrió té una alteració cromosòmica que podem presumir que desenvoluparà una malaltia greu posteriorment i una segona finalitat que és la de cribratge, és a dir, determinar la normalitat d'un embrió per fer una implantació del millor, depreciant la resta. La justificació científica de realitzar aquestes tècniques és que entre el 0,6 al 6% dels nounats presenten anomalies més o menys greus en el cariotip i el 60% dels avortaments espontanis de les primeres setmanes de gestació presenten alteracions cromosòmiques. Es considera que el 10% dels espermatozoides i el

20% dels ovòcits tenen anomalies cromosòmiques, augmentant el percentatge conforme avança l'edat de la persona. (36)

Avui en dia a més el diagnòstic preimplantacional ens permet la possibilitat de diagnosticar la transmissió, a partir dels progenitors, d'alteracions cromosòmiques que ocasionaran amb relativa certesa una malaltia greu, al llarg de la vida del futur ser, són les denominades malalties prosenquimàtiques, com pot ser un càncer de mama o ovari, a una filla d'una mare que ha patit la malaltia i té una mutació BRCA-1 o BRCA-2.

L'existència en l'historial familiar de persones amb alteracions genètiques és un motiu de preocupació respecte a la possibilitat de transmetre els gens responsables de la patologia als descendents. Per això les persones amb aquests antecedents o aquelles que han tingut un fill amb alguna patologia d'aquest tipus i que tenen davant seu el risc de transmetre aquesta alteració a un futur fill, tenen el dret de demanar assessorament genètic i de sol·licitar un diagnòstic preimplantacional.

En aquest sentit el Comitè de Bioètica de España (*Informe del Comité de Bioètica de España sobre el consejo genético prenatal. 2015*). Fixa pel referit assessorament genètic prenatal les següents indicacions:

- Quan un dels pares o un familiar proper té una malaltia hereditària o un defecte genètic de naixement.
- Quan els pares o un d'ells ha tingut un fill amb una malaltia genètica.
- Quan hi hagut un resultat cert d'una síndrome de Down, en una prova prenatal de rutina.
- En el cas que la mare hagi tingut avortaments espontanis de repetició de causa desconeguda o fills que han mort poc temps després de néixer sense causa aparent o tenen una deficiència mental inexplicable.

- Quan la mare ha estat exposada a agents teratògens o mutàgens.
- En cas de consanguinitat dels pares.

Aquest tipus de diagnòstic està acceptat en España a partir de l'aprovació de la Llei 14/2006 del 26 de maig sobre tècniques de Reproducció assistida. Aquesta llei diu per la seva justificació que ofereix la possibilitat de seleccionar entre els òvuls fecundats en processos de reproducció assistida aquell embrió que no tingui el gen anòmal i per tant doni origen a un nadó sa, no portador de la malaltia, ni amb possibilitats de tenir-la. La llei especifica encara més i diu que aquestes malalties han de ser d'aparició precoç i de les que no existeix un tractament efectiu. En els estudis actuals es considera que aquesta tècnica té un percentatge d'error d'un 5 a un 10%, per tant inclús acceptant que l'embrió implantat és normal, cal fer també un diagnòstic prenatal invasiu és a dir, una amniocentesi o una biòpsia corial, per descartar aquests casos.

Com podem apreciar la dita medicina fetal que s'està implantant en el nostre quefer diari de l'obstetrícia, ja té un apartat molt important, que es diu "medicina genètica" i altres la denominen "medicina genòmica", que té una finalitat més preventiva que curativa i té un gran futur des del punt de vista científic, i això comporta moltes línies de recerca amb embrions que després es destrueixen. Tot això que té un gran interès científic també té una sèrie d'implicacions sobre tot ètiques que ha promogut que ja certes institucions, com la mateixa European Society of Human Reproduction and Embriology (ESHRE), demanessin a l'OMS que es treballés en l'elaboració d'un estatut de l'embrió, per veure quin són els seus drets.

La primera qüestió des del punt de vista bioètic que hauríem de discutir es en quin moment l'embrió es converteix en persona humana i per tant adquireix els drets, de ser tractat com a tal. Existeixen lògicament en una societat plural posicionaments molt diferents, inclús diríem extrems, uns que ens diuen des del moment de la concepció i altres que no es persona mentre estigui dins del claustre

matern. Considero que no es pot imposar una ètica de màxims, sinó que es deuen buscar uns mínims ètics compatibles i que garanteixin la convivència entre tots. (37)

Existeix evidència científica, aportada pels estudis embriològics recents que el desenvolupament de l'embrió és un procés orientat cap a una progressiva diferenciació i adquisició de complexitats, sense retorn possible i amb una continuïtat, gradualitat, coordinació i autonomia. La mateixa Acadèmia Pontifica per la Vida (38), *accepta que “el embrión es un ser de la especie humana, individual que tiene como finalidad el desarrollo a persona humana i tiene capacidad propia para realizar este desarrollo”*. La discussió és a partir de quin moment es desenvolupa aquesta autonomia, i sembla haver-hi acord que pot ser en dos moments, al inici de la implantació, és a dir uns set dies després de la concepció o al final de la propia, uns 18 dies després també de la concepció, quan s'inicia la neurulació.

Les actuals teories epigenètiques del desenvolupament inicial del èsser humà han debatut aquestes dues possibilitats. Els que defensen la primera opció es basen que aquest es el moment que es donen les condicions mínimes indispensables per assegurar la possibilitat de creixement i desenvolupament de l'embrió. Abans de la implantació poden produir-se fusions de dos embrions, donant lloc a quimeres o bé divisions totals d'un embrió. La segona opció és la que està adquirint cada vegada més força, es el defensat per l'ESHRE (European Society for Human Reproduction and Embriology) que es basa en estudis biològics i genètics que mostren que el programa genètic del zigot sol, no és suficient per constituir l'embrió i necessita els estímuls, la majoria hormonal, procedents de la mare pel seu progrés i desenvolupament. En aquest sentit es diu que l'embrió en aquesta fase anterior no es pot entendre com una persona humana, però si com un projecte de persona humana.

La Constitució Espanyola en el seu article 15 afirma “ todos tienen derecho a la vida” i aquesta afirmació ha estat interpretada que cal protegí no sols la vida de totes les persones nascudes, sinó també dels no nascuts. El Tribunal Constitucional posteriorment

els anys 1985 i 1999, ha matisat dient: “la vida no es una realidad hasta el inicio de la gestación (implante del embrión en el útero de la madre), en consecuencia no se puede hablar de aborto si no hay gestación en curso, no puede haber abortos de embriones in vitro, ni tampoco intrauterino antes que el embrión se implante”. En una altra sentència diu “El nasciturus no es titular del derecho fundamental a la vida, aunque constituye un bien que ha de ser protegido”.

D'aquest procés d'estudi parteixen les denominacions consensuades dins del món científic i legal de preembrió o millor embrió preimplantatori que és el terme acceptat per la legislació espanyola, per fer referència a aquells embrions que en els processos de reproducció assistida i en fase de blastocist, han estat crioconservats o vitrificats, per posteriors transferències.

Aquesta discussió ja es va establir en la legislació espanyola quan es van desenvolupar les lleis 35/1988 que tractava de les tècniques de reproducció assistida, així com en la modificació que es va fer posteriorment i que es va publicar com a llei 45/2003 i per últim en la llei 14/2006 actualment vigent des d'agost del 2011. En aquestes lleis s'utilitza el terme d'embrió preimplantatori que neix a partir de l'informe Warnock, fet per un grup d'experts en el Regne Unit a petició del seu Parlament l'any 1974 i publicat l'any 1978, en raó de les discussions mantingudes en l'elaboració i promulgació de una llei d'educació per a nens i nenes deficients.

Es considera que l'etapa embrionària acaba en el moment que aquest ha desenvolupat des del punt de vista anatòmic, totes les estructures cerebrals que li permetran una vegada adquirit el funcionament adequat poder disposar de les capacitats de consciència i relació, pròpies de la persona humana. Des del punt de vista cronològic això vol dir voltant la setmana 10 de l'embaràs. En la literatura mèdica es dona un marge més ampli i així es diu de les setmanes 8 a 12.

III. Seguretat i complicacions de les proves diagnòstiques. Cribratge

El concepte de cribratge de poblacions per la detecció d'anomalies o malalties consisteix en l'aplicació sistemàtica de mitjans que permetin seleccionar entre els individus aparentment sans, aquells amb major risc de patir una malaltia. No s'han de considerar doncs, les proves que es realitzen com a mitjans diagnòstics, sinó com a mitjans de selecció.

Per ser considerada l'aplicabilitat d'un test de cribratge, s'han de complir determinades característiques establertes per l'OMS, entre les que hem de destacar les següents:

- La malaltia o alteració a detectar, té que ser causa de morbiditat o mortalitat significativa.
- Existència de possibilitat de realitzar proves de certesa de la malaltia que a partir del cribratge tingui una alta possibilitat de sospita.
- Les anomalies a diagnosticar han de tenir un alt índex de prevalença dins de la població.
- El test de cribratge ha d'haver estat validat, acceptat per la població, ser de fàcil accés i realització i tenir un cost proporcionat al benefici obtingut.
- Fiabilitat acceptable, mesurada en termes de sensibilitat i especificitat elevades.

Dins de la pràctica clínica, tenim que diferencia en el diagnòstic prenatal dels defectes congènits dos etapes diferents. En primer lloc el diagnòstic de sospita que es té quant es detecta en les exploracions ecogràfiques o analítiques la presència de signes indirectes d'alteracions fetals és a dir en el que constitueix el diagnòstic de cribratge d'alt risc que comporta passar a la segona fase per tenir un diagnòstic de seguretat o millor de màxima certesa i que fins aquest moment requereix la realització d'una prova invasiva que comporta un risc de pèrdua d'un fetus normal i aquí sorgeix un primer pro-

blema ètic. Fins a quin punt podem prendre el risc d'interrompre una gestació normal, a partir d'una actuació mèdicament correcta, sols per resoldre el dubte que aquell fetus pot estar afectat d'algun defecte congènit?

Les aportacions en els últims anys de marcadors bioquímics en el sèrum de la dona embarassada, com la beta subunitat lliure de l'hormona gonadotrofina coriònica, la proteïna A associada a l'embaràs, l'estriol no conjugat, l'acetilcolinesterasa i últimament l'inhibina, cada una determinada en moments diferent de l'embaràs així com els marcadors ecogràfics morfològics com la presència del plec nucal o l'absència de l'os nasal i inclús mesures funcionals com la pulsatilitat del flux sanguini en el ductus venós, els índexs de pulsatilitat en el territori venós fetal i la presència de regurgitació a nivell de la vàlvula tricúspide, ens ha permès elaborar uns protocols de cribratge combinat, amb els dos tipus de marcadors que han comportat una reducció molt significativa de la necessitat de practicar proves amb risc de pèrdua de fetus normals. Així: el cribratge combinat de primer trimestre (11-13 setmanes de gestació), té actualment una taxa de detecció de defectes congènits superior al 82% amb una taxa de falsos positius menor del 3% i el cribratge de segon trimestre (15 a 18 setmanes), percentatges iguals. Però si fem el cribratge dit integrat, és a dir primer i segon trimestre la taxa de detecció és superior al 94% i la taxa de falsos positius es manté inferior al 3%.

El principal desavantatge que tenen els procediments de cribratge de les anomalies congènites és que no tots els fetus afectats es poden detectar, a pesar de les elevades taxes de sensibilitat amb baixes xifres de falsos positius, fet que els futurs pares han de acceptar, i així s'eviten nombroses reclamacions judicials. Les proves invasives fetes de forma sistemàtica i universal, ens permeten diagnosticar amb certesa no sols les trisomies autosòmics, i les aneu-ploidies lligades al sexe, sinó també les deleccions o duplicacions cromosòmiques i els mosaicismes. Ara bé això de realitzar-se sobre una població no cribrada prèviament o no reconeguda de risc, com-

portaria una pèrdua de fetus normals que no és acceptable des de cap punt de vista, ni mèdic, ni ètic, ni moral.

Ens centrem inicialment en l'ecografia que ens permet el diagnòstic d'anomalies correlacionades amb el desenvolupament prenatal i que avui en dia mercès als avenços tecnològics de l'imatge i de l'interpretació de la dita ecografia funcional és a dir de l'estudi hemodinàmic mitjançant tècniques de Doppler ens permet una molt bona aproximació a la realitat de l'estat del fetus.

L'ecografia ens permet diagnosticar i diferenciar quatre patologies diferents que de forma resumida diríem són:

- Malformacions, entenen per tals els defectes morfològics d'un òrgan o part d'ell o d'una àrea del cos resultant d'una alteració en el desenvolupament intrínsec del fetus, les malformacions sempre tenen lloc des dels períodes inicials del creixement embrionari. Alguns autors fixen les primeres nou setmanes de gestació. (39).
- Deformacions. Es refereix a anomalies de la forma o posicionament del cos causades per forces mecàniques. Aquests mecanismes poden ser intrínsecs o extrínsecs al fetus. Solen produir-se en la primera meitat de l'embaràs que és quan el creixement fetal es produeix amb una major rapidesa. La diferenciació se sol solucionar, mitjançant una actuació mèdica o inclús espontàniament en un 90% després del part. (40).
- Disrupcions, entenen per tal els defectes morfològics d'un òrgan o part d'ell, resultant d'un desglossament o una interferència en el normal desenvolupament d'un procés. La disrupció és un esdeveniment esporàdic.
- Displàsia. És un terme nou que fa referència a una alteració en l'organització cel·lular dels teixits que ocasiona una alteració morfològica. Si afegim el terme dismorfològica, ens referim ja a una desorganització tissular molt més amplia. (41).

Hem de considerar que l'ecografia és el millor mitjà diagnòstic que disposem, principalment per ser incruent i no perjudicial ni per la dona, ni pel fetus i que per tant es pot realitzar des de l'inici de l'embaràs i repetir-la les vegades que la considerem necessària, però hem d'acceptar que té una seguretat, basada en l'estudi de la sensibilitat i especificitat, no total i pot produir un alt grau d'ansietat a la parella i en especial a la dona embarassada. És molt important al nostre entendre informar a l'embarassada les limitacions de l'ecografia i que no es poden detectar totes les alteracions o malformacions del fetus i l'altra preocupació és la del diagnòstic positiu fals, cal informar que això és possible.

En un estudi realitzat a Canadà (42), s'accepta que el 54,9% de les dones manifestaven no haver rebut una informació adequada i entenedora i un 37,6% no estaven assabentades que l'ecografia podia no diagnosticar de forma correcta una malformació fetal.

Els estudis EUROFETUS i RADIUS (19,20) que ja hem mencionat anteriorment posen en evidència que els resultats també depenen de l'utilitat utilitzat i especialment del grau de capacitació del metge que realitza l'ecografia. Per tant dos conceptes han de sorgir de l'exposició de les dades que disposem en l'actualitat: primer la informació crítica a la dona embarassada del que representa l'ecografia perquè pugui prendre les decisions que consideri oportunes i en segon lloc limità aquestes ecografies de diagnòstic prenatal a centres i persones capacitades per desenvolupar-les correctament. (43, 44).

Amb la recent introducció del Doppler s'han considerat algunes aportacions relacionades a modificacions hemodinàmiques que s'associen a aneuploidies fetals, principalment a trisomies autosòmiques, així per exemple anomalies de la freqüència cardíaca fetal, s'han explicat per alteracions en el desenvolupament neurològic embrionari, amb desequilibri en la regulació simpàtica o parasimpàtica, per presència de cardiopaties o per manifestacions d'una insuficiència cardíaca en fase inicial. (45).

La valoració conjunta de la translucència nucal mesurada entre les setmanes 11 – 13 i les alteracions de la freqüència cardíaca fetal, tenen una sensibilitat del 75% per les trisomies. L'aspecte més important d'aquests estudis és que en poblacions de risc hauríem de ser sotmeses a proves invasives, la mesura del plec nucal dins de la normalitat, associat a un patró normal de freqüència cardíaca fetal, té una probabilitat d'un 99,2% que el fetus sigui cromosòmicament normal.

Altres paràmetres com l'augment de la resistència en l'arteria umbilical en mesuraments precoços o les alteracions del flux del ductus venós, s'associen amb percentatges no menyspreables de trisomies. (46.47).

En l'actualitat la millora en la resolució dels equips ecogràfics i la introducció de l'ecografia transvaginal junt amb l'aplicació del Doppler, permeten un estudi no sols morfològic, sinó també funcional del fetus, durant el primer i segon trimestre de la gestació i valorar alguns trets fenotípics i funcionals que sense ser malformacions, són més freqüents en els fetus aneuploides que en els euploides, constituint els que diem marcadors indirectes d'anomalies fetals, i es diferencien en marcadors de primer trimestre i marcadors de segon trimestre. També poden diferenciar-se en funció que siguin quantificables en forma de variables continua amb una distribució gaussiana (com els marcadors bioquímics) o bé que siguin valorables qualitativament en forma de variables dicotòmiques, és a dir, present o absent.

En referència als marcadors bioquímics en sèrum matern, que es van començar a utilitzar l'any 1972 per en Brook i cols (8), van descriure que valors elevats d'alfa fetoproteïna en el segon trimestre de l'embaràs, coincidien amb defectes oberts del tub neural i posteriorment en Merkatz (16), va demostrar que valors per sota de la normalitat es relacionaven amb la síndrome de Down. Tot això va comportar que s'estudiessin nous marcadors, mencionats ja amb anterioritat, tant pel primer trimestre, com pel segon.

La utilització d'aquests marcadors per si mateix, no aporten moltes possibilitats de diagnòstic, essencialment per les desviacions individuals. El càlcul del risc s'efectua d'acord a la data estimada d'inici de la gestació (primer dia de l'última gestació) i utilitzant una formulació matemàtica implementada dins d'un programa informàtic. Els quocients de versemblança o probabilitat ens informen més sobre la possibilitat que es tracta d'una gestació afecta, que d'una no afecta. El pes matern, la presència d'una diabetis tipus I, el tabaquisme, així com si s'han utilitzat mitjans de reproducció assistida o els antecedents de gestacions amb defectes genètics, són factors que influeixen en el resultat final.

Estudis posteriors de Spencer, Brambati i Wald (48,49,50,51), van posar en evidència que el primer trimestre de la gestació la valoració de la PPAP-A (Pregnancy Associated Placental Protein A), juntament amb la fracció lliure de la beta hCG, tenien un major valor predictiu que els marcadors del segon trimestre i si afegim l'edat materna la sensibilitat arribava a un 65% amb un 5% de falsos positius.

Els paràmetres bioquímics del primer trimestre, associats a la mesura ecogràfica del plec nucal, els marcadors ecogràfics hemodinàmics i indirectes de cromosomopaties, ens permet en el moment actual disposar d'un cribratge en el primer trimestre d'alta fidelitat, amb una disminució important de la necessitat de realitzar proves invasives com l'amniocentesi o la biòpsia corial.

La necessitat de disposar de proves invasives per fer el diagnòstic de certesa és el que en més d'una ocasió ha originat discussions importants en la programació sistemàtica a totes les gestants del cribratge dels defectes congènits, així ens referirem a les dues proves més emprades com són l'amniocentesi i la biòpsia corial.

El risc de pèrdua fetal després de l'amniocentesi en el segon trimestre de la gestació es fixa en un 0,5% és a dir 1 fetus de cada 200 gestacions estudiades. Aquestes pèrdues tenen diferents causes, com són el gruix de les agulles i del material empleat, la quantitat de líquid que s'extreu per fer l'anàlisi, la possibilitat d'infecció intra-

amniòtica i com no l'habilitat del professional que fa el procediment. Avui en dia el risc per lesionar la placenta o punxar el cordó o el fetus és pràcticament nul al poder realitzar la tècnica sota control eco-gràfic. Les pèrdues de líquid que referix alguna pacient després de l'amniocentesi no té massa importància, ja que un 90% d'aquestes embarassades tenen posteriorment una evolució normal de la gestació, així com les que presenten una pèrdua hemàtica per genitals.

Cal tenir en compte dues complicacions com a conseqüència de l'amniocentesi en un grup determinat de dones, que són la transmissió de patologies virals, per tant s'indica evitar aquesta tècnica en dones amb serologies positives a hepatitis B i C i amb una infecció per HIV, i en segon lloc la realització d'una amniocentesi pot comporta una petita, però perillosa transfusió fetomaterna que comporti problemes d'isoimmunització, per tant es recomanable que després de fer aquest procediment a la dona Rh negativa, se li administri una immunoglobulina anti-D.

Les taxes de pèrdues fetals després d'una biòpsia corial són superiors a les de l'amniocentesi, diríem que la majoria de treballs diuen que el doble, és a dir un 1 %, però la biòpsia corial comporta per bibliografia, la possibilitat d'aparició d'altres patologies, com les deformitats o mancances de parts de les extremitats del fetus. (52). Dos desavantatges es fixen en la biòpsia corial, en primer lloc és l'existència d'un 1% de mosaicisme placentari que existeix normalment i per tant es pot tenir un diagnòstic falsejat que requerirà una amniocentesi posterior, i en segon lloc el fet de no poder fer estudis bioquímics, ni infecciosos amb el teixit placentari, el que sí que es pot fer amb l'amniocentesi.

Podem veure en aquest apartat que les consideracions ètiques fetes a un procediment o a una tècnica, plantejades des d'un punt de vista de considerar possibilitats de millora, i a partir d'un diàleg entre els diferents estaments que conformen el col·lectiu preocupat pel tema del diagnòstic prenatal dels defectes congènits ha portat a una millora molt important de la metodologia i al mateix temps a la

possibilitat de resoldre des de la ciència, els problemes ètics que la seva aplicació sistemàtica comportava.

IV. Objectius del diagnòstic prenatal. El fetus com a pacient

El Prof. J.A. Abrisqueta, (53), membre del Consell Superior d'Investigacions Mèdiques i especialista en ètica mèdica, va afirmar l'any 2006 que "el diagnòstic prenatal, té com a finalitat conèixer les característiques genètiques del fetus, així com possibles malformacions i posar a disposició de la parella la informació necessària perquè puguin decidir si desitgen o no, portà a terme una interrupció voluntària de l'embaràs. Freqüentment serveix per tranquil·litzar a la mare enfront de l'angúnia d'engendrar un fill mal format i també poder provocar un avortament". Aquesta manifestació no es pot mantenir en el moment actual.

No podem amagar que darrere del diagnòstic prenatal dels defectes congènits moltes persones creuen que sols pot averi la proposta, si les proves així ho indiquen de plantejar la possibilitat d'una interrupció voluntària i legal de l'embaràs, motiu pel qual alguna parella emparant-se en el principi d'autonomia i d'acord amb les seves creences, refusa ja el diagnòstic prenatal i en aquest punt crec que és molt important que el professional que informa i aconsella a aquesta parella tingui uns coneixements científics i ètics molt clars per ajudar a fer una elecció correcta. Molta d'aquesta informació és difícil d'assimilar per la població en general i es recorre en massa ocasions a la fredor de l'estadística per centrar la importància d'un cas en concret.

La persona que aconsella té l'obligació de comunicar els resultats de manera objectiva respectant la confidencialitat i el secret professional. El consell ha de ser informatiu i basar-se amb les dades mèdiques relatives a la malaltia o patologia detectada, al diagnòstic i al seu grau de fiabilitat i a les possibles opcions terapèutiques, no es pot sols informar com a úniques possibilitats o el seguiment de

l'embaràs o la interrupció d'aquest, cal parlar de les alternatives del tractament fetal, del postnatal i de les situacions que es troben les famílies i els afectats per aquesta patologia en la vida futura. Cal considerar que des del punt de vista ètic, la finalitat perseguida és l'assessorament i per complir amb aquest objectiu cal donar la informació més completa i comprensible possible perquè els pares puguin decidir amb total llibertat. (54,55).

El Codi de Deontologia Médica Español, publicat el juliol del 2011, en el seu article 54.1 diu “las pruebas prenatales realizadas con fines preventivos, diagnósticas o terapéuticas, vendrán precedidas de una exhaustiva información a la pareja por parte del médico especialista, incluyendo el valor predictivo de la prueba, fiabilidad de la misma, i en caso de enfermedad genética cual es la repercusión en el feto i en su futura descendencia”.

Davant de tot això hi ha un posicionament de la pacient o de la parella al “dret a no saber”, basant-se en el fonament de l'autonomia de les persones per evitar un dany en la seva integritat psicològica, la dona gestant es pot negar que se li practiqui qualsevol prova de diagnòstic prenatal, però la legislació actual ho considera un dret relatiu donat que el coneixement fa referència a terceres persones i per la hipòtesi que coneguda la patologia. Aquesta tercera persona, tingues la possibilitat de ser tractada. (art 9,1 de la Ley de Autonomia del Paciente 41/2002)i basant-se en el principi de beneficència del fetus o nounat, es pot exigir que la dona permeti la realització d'aquestes proves.

Si estudiem les dades que en successius anys ens faciliten amb objectius diferents els Centers for Disease Control (56,57,58,59) és evident que en EE.UU des de 1915 fins a 1997, la mortalitat infantil ha experimentat una disminució progressiva, però la contribució percentual de la mortalitat per anomalies congènites s'ha anat incrementant, sent en l'any 1995 aproximadament d'un 22 - 25 % dels nascuts vius. El mateix succeeix a Europa, en els països que disposen d'aquest control.

Treballs de cost/benefici no sols en l'aspecte econòmic sinó també social realitzats per Chung CS (60) i per Main DM. (61), posen en evidència que els nivells de mortalitat postnatal, anomalies neurològiques després de seguiments fins a 7 anys, dèficits psicològics i requeriments de cirurgies majors per la correcció de malformacions, podrien disminuir fins a un 15 – 20% d'haver fet una correcta prevenció i un diagnòstic de moltes d'aquestes anomalies a temps que permetessin una actuació mèdica precoç. Això és el que es denomina en la medicina actual "risc possiblement modificable d'una patologia". L'estudi de Main (61), més a més senyala l'existència d'un nombre elevat de divorcis, per sobre de la mitja en matrimonis que tenen fills portadors d'una malformació greu. L'estudi està fet en parets de fills amb una espina bífida.

En un principi i a partir de la Declaració Universal dels Drets Humans l'any 1948 s'afirmava amb rotunditat que el primer dret d'una persona era el dret a néixer que més a més era ratificat per l'Església, el que donava una força moral important a aquesta afirmació. Uns anys més tard el Consell de les Nacions Unides en una reunió celebrada a Ginebra amb presència d'un representant del Vaticà en concret l'arquebisbe Silvano Tomasi, va acceptar que els infants en general, sense precisar a partir de quin moment s'inicia la vida humana, tenen els mateixos drets fonamentals que una persona adulta i tenen la mateixa dignitat que aquesta, per tant han de ser tractats com a tals.

En el preàmbul de la Declaració i de la Convenció dels Drets dels Nens estableixen que el nen per la seva falta de madures física i mental necessita protecció i cures especials, inclús la deguda protecció legal, tant abans com després de néixer.

En aquest moment sorgeix la famosa pregunta dins del món obstètric de: *Is the fetus a patient?* (el fetus es un pacient?), que culmina després de nombrosos debats principalment ètics dient: *The fetus as a patient.* (el fetus és un pacient), (62, 63), i per tant ha de ser considerat com una persona, tenint entre altres el dret a la salut, al diagnòstic de les seves alteracions i cal posar a la seva disposició

totes les mesures científiques que tingui la medicina no sols perquè neixi, sinó perquè neixi bé o almenys amb les millors garanties possibles i de tenir una qualitat de vida posterior el més acceptable possible, comparada amb la resta de la societat, aquí neix des del punt de vista ètic i moral la medicina fetal, que té una gran importància avui en dia en la presa de decisions donat que en aquests moments davant de moltes anomalies diagnosticades en el fetus, ja tenim força arguments per no sols parlar de la interrupció de l'embaràs, sinó d'oferir als pares altres solucions, com són els canvis en el maneig de l'embaràs, per exemple adequant el moment i la forma del part a les condicions fetals i que el naixement sigui atès en un lloc que es pugui assistir al noutat de la forma més correcta i ràpida possible. A més a més, avui en dia tenim coneixements de la possibilitat de poder portar a terme actuacions mèdiques i/o quirúrgiques intrauter amb èxit. Per tant la interrupció de l'embaràs ja no es l'única alternativa que en molts casos podem oferir als pares, acceptant que malauradament encara hi ha patologies sense solució.

L'any 2000, en primera instància i després en l'any 2006, en el Tribunal Suprem de Paris va tenir lloc un judici i una sentència que també ha tingut forta influència en molts posicionaments i en lleis i normes que s'han desenvolupat posteriorment i és la coneguda Sentència Perruche, on es diu que existeix el dret a no néixer, si no es compleixen unes condicions mínimes de qualitat de vida. Aquesta sentència obre un camí cap a un objectiu desconegut, el que es diu en termes legals "perjudici d'haver nascut". A partir d'aquesta sentència s'obre dins de la societat en general un enfrontament de posicionaments molt important, ja que mentre l'avanç científic en aquest terreny és evident i obre noves perspectives per un diagnòstic molt més fiable i tractaments inicials més eficaços, a l'altre costat ens trobem amb una part de la societat que defensa per sobre de tot, els sistemes de llibertats, i davant del mínim risc de tenir un nadó amb alguna alteració que perjudiqui la seva qualitat de vida, prefereix la interrupció d'aquest embaràs i per tant passen del diagnòstic a l'eliminació del fetus, sense donar-li cap possibilitat de tractament i en alguna ocasió sense confirmació de certesa del diagnòstic,

per això considero cada vegada més necessari el debat bioètic per intentar compatibilitzar l'ètic, el just i el legal.

La Dra. Marina Lalatta (64), en un seminari donat en la Universitat Carlos III de Madrid, considera que amb aquesta sentència s'introdueix en el debat un nou concepte que és el de la discriminació, entenent per tal que en els casos on és permès fer un plantejament terapèutic, sigui modificant la conducta obstètrica o un tractament mèdic o quirúrgic del fetus, en moltes ocasions aquest es desigual per individus amb una mateixa patologia i dins d'una mateixa societat, ja sigui per raons diferents com poden ser econòmiques, socials i d'accions subjectives dels mateixos progenitors, que des del punt de vista ètic representaria l'elecció de conductes, possiblement basades en codis morals legítims, però no idèntics i que comporti una desigualtat d'oportunitats en un fetus en relació amb un altre, en concret dit d'una altra manera, una vulneració del principi ètic de la justícia i possiblement del principi de beneficència.

En España resulta evident que aquest efecte de la discriminació s'està vivint en el diagnòstic de fetus amb síndrome de Down, donat que la pressió social i la informació moltes vegades poc actualitzada sobre aquesta síndrome, fa que en moltes ocasions sembli que el diagnòstic prenatal dels defectes congènits tingui com a únic objectiu la detecció d'aquesta patologia i l'eliminació d'aquells fetus que tinguin aquesta anomalia cromosòmica, així segons la Revista Española d'investigació i informació sobre la Síndrome de Down, (65), reconeix que el 85% de diagnòstics de trisomia 21, en fase prenatal acaben en un avortament.

Cal afeixir també en aquesta discussió, els corrents d'opinió feministes, amb diferents posicionaments, unes que consideren que en aquest debat s'instrumentalitza a la dona, al seu cos i a la seva maternitat, mentres que unes altres consideren que l'oportunitat de ser informades i mantenir la seva capacitat de decidir comporten una reafirmació de la figura de la dona i una oportunitat posterior de reivindicar la llibertat de la mateixa en aquests temes. El posicionament dels diferents corrents feministes és molt heterogeni (66).

I per tant en l'actualitat poc valorat, però cal tenir en compte evitar realitzar judicis morals per l'elecció que hagi considerat una embarrassada després de ser correctament informada i ella haver pogut fer una reflexió serena.

Per valorar de forma certa els resultats d'un programa de cribratge prenatal cal considerar en primer lloc la universalitat de la seva implantació i cal oferir-lo a totes les dones gestants, dins del control normal de la gestació, com així es reconeix en els protocols de la SEGO i en les normes d'Assistència a la dona gestant tant de la Conselleria de Salut de la Generalitat de Catalunya, com del Ministerio de Sanidad i Consumo per a tot l'estat espanyol. Una referència d'aquesta implementació és la de Peral Camacho (67) que fixa en l'actualitat una cobertura del 95,11 % pel cribratge de primer trimestre, en el conjunt de l'estat espanyol.

En xifres no oficials, però recollides de grans hospitals es considera que en l'any 2012, van néixer en Espanya aproximadament 1700 fetus amb defectes congènits greus no diagnosticats, resultat de pacients que no acceptaven el diagnòstic prenatal, per raons personals o de gestants que iniciaven el control de la gestació massa tard, també de pacients que per raons de cobertura sanitària i essencialment econòmiques, no es van fer el cribratge i cal dir-ho també per errors mèdics. (68).

L'OMS (*Proposed International Guidelines of Ethics Issues in Medical Genetic Services. Ginebra 1997*) ha proposat uns principis ètics en què s'ha de basar el diagnòstic prenatal, precisament per poder realitzar aquesta universalització en la seva realització que es fonamenten en els referents ètics descrits per Beauchamp TL i Childress JM. (69), coneguts amb el nom de "prima facie" i que vénen a complementar en l'aspecte de la medicina clínica i assistencial als que un any abans s'havien descrit com Informe Belmont per la investigació clínica i que són: principi d'autonomia, justícia, beneficència i no maleficència.

En aquest sentit l'OMS recomana:

- a. Necessitat de donar als pares tota la informació que es disposi, d'una manera entenedora i el més amplia possible perquè puguin prendre la decisió que considerin més convenient (principi d'autonomia), per decidir les proves que es volen fer, la fiabilitat diagnòstica de cada una d'elles i també del risc en el cas que fos necessari aplicar una prova invasiva.
- b. Cal valorar positivament els beneficis que pots oferir en cas d'una patologia o alteració del fetus, per obtenir la màxima millora en el seu pronòstic. (Principi de beneficència).
- c. Evitar proves innecessàries i establir la proporcionalitat entre el risc d'una prova i l'aportació de la mateixa en el diagnòstic. Cal disposar d'un pla o protocol per aplicar les proves necessàries i en el seu moment precís. No es pot des del punt de vista deontològic realitzar una prova invasiva a petició dels pares si no hi ha una indicació mèdica. (Principi de no maleficència).
- d. El metge ha de regular la distribució de recursos i la proporcionalitat del propis. (Principi de justícia).

En aplicació d'aquests principis i dins del marc del Servei d'Obstetrícia i Ginecologia de l'Hospital de Sant Joan de Déu, hem considerat necessaris precisar, uns requisits per indicar i fer el diagnòstic prenatal a totes les nostres gestants i són:

- Informació.
- Pla i selecció de proves de forma individual, Des d'una perspectiva ètica, les tècniques principalment invasives, poden presentar dubtes entre les possibilitats diagnòstiques i els riscos en realitzar-les. No es poden oferir tècniques invasives com a primera i única possibilitat de diagnòstic prenatal.
- Tècnica correcta en el cas de realitzar proves invasives.

- Control de qualitat.

Posem molt interès en la informació que considerem ha de ser: amplia, entenedora, asèptica, evitant la confrontació ideològica, amb visió de futur en referència al nadó i no demanar conclusions de forma immediata, si la gestant o la seva parella tenen dubtes. Cal informar bé en el sentit de la necessitat de fer-ho en benefici del fetus i per això la informació ha de ser veraç i objectiva, no es tracta tant del que es diu, sinó com es diu, com manifesta el Prof. Ciril Rozman en el seu discurs d'ingrés en aquesta Acadèmia (71).

És necessari reconèixer que hi ha posicionaments, entenc que minoritaris que no accepten el cribratge prenatal, raonant que tota prova de despistatge, en medicina té com a objectiu diagnosticar una malaltia en una fase presintomàtica o no clínica, per oferir un tractament precoç i el diagnòstic prenatal de les anomalies congènites pot comportar, al no disposar d'aquest tractament, un avortament voluntari. Aquest és per exemple, el posicionament de la moral catòlica que en la seva instrucció *Donum Vitae* diu clarament “Si el diagnòstic prenatal respecta la vida i la integritat del embrió i del feto humano i se orienta hacia su custodia o hacia su curación la respuesta es afirmativa, en el caso contrario no debe realizarse”. Aquest posicionament finalista de l'Església va ser donat l'any 1987, quan com hem dit amb anterioritat, la medicina i en concret l'obstetrícia, no aportava alternatives a la situació fetal, però avui en dia no és així i acceptant que encara tenim dèficits en les possibilitats de tractaments, hi ha moltes patologies que el fet de conèixer-les abans de néixer millorarà de forma considerable els resultats posteriors, així per exemple una cardiopatia freqüent com és la transposició de grans vasos, en cas de tenir el diagnòstic en fase prenatal, la mortalitat postnatal és del 2% i en el cas de no conèixer la patologia del nadó passa a ser del 35% i el mateix succeeix amb les seqüeles de la malaltia que si es coneix és d'un 5% i en cas contrari del 32%. Per tant considerem que cal fer una reflexió de la situació actual i modificar aquest mandat.

En el cas de les malalties genètiques es quan menys tractaments es poden oferir als pares, però inclús en aquests casos és important conèixer la seva existència, ja que a moltes d'elles s'associen malformacions congènites (cardíaques, renals, òssies, etc.) i la seva resolució precoç millorarà de forma considerable la qualitat de vida posterior. En aquest sentit ja l'any 1999 Monseñor Elio Sgreccia. Vicepresident de la Pontificia Acadèmia para la Vida, va afirmar "si el objetivo del diagnóstico prenatal de las anomalias congénitas es buscar una calidad de vida aceptable, es un objetivo válido i positivo i debe ser recomendado, teniendo en cuenta las dimensiones de la persona, tanto en el ámbito físico, como psicológico, social o espiritual". Entenem que l'augment de coneixements, així com de possibilitats d'oferir al fetus una prevenció o uns tractaments cada vegada més eficaços, va canviant en general els posicionaments ètics i morals de la població en general, a una major acceptabilitat del diagnòstic prenatal.

Considero que respecte a metges, no ens és possible situar-nos en cap dels posicionaments, que tenen com a base una ètica moral o religiosa, o una ètica social o materialista. Quant actuem com a professionals de la medicina, hem de respectar tota forma de pensament raonat i fonamentat que tingui la pacient. Hem de dialogar, individualitzar, buscar en cada cas la solució que es consideri més vàlida èticament, tenint sempre present les dimensions fonamentals de la persona. Els posicionaments personalistes, excloents, no compleixen al meu entendre el principi bàsic de l'ajuda, de la solidaritat i potser ni inclús el de la fraternitat. Les decisions mèdiques es prenen per persones que ens hem de regir per codis científics, morals, ètics i legals i no per influències ideològiques. Cal respectar el pluralisme moral que hi ha en la societat.

El metge com a persona individual pot recórrer a la seva llibertat de consciència segons l'article 16 de la Constitució Espanyola de l'any 1978, que li permet refusa la realització d'una actuació mèdica que vagi en contra de la seva moral i no posi en risc la vida del malalt, però no pot refusa el dret que té el pacient a ser informat

correctament d'una tècnica o dels resultats d'aquesta, per tant tenim l'obligació d'informar sempre i fer-ho des de la imparcialitat, encara que la decisió dels pacients no sigui la desitjada per nosaltres, el que no estem obligats a acceptar-la.

V. Principi d'autonomia de la mare vs principi de beneficència del fetus.

La missió del metge, en aquest cas l'obstetra, davant el diagnòstic dels defectes congènits es aconseguir un equilibri entre la protecció de l'embrió i del fetus, però respectant els drets de la dona embarassada. Els avenços dels coneixements científics, en el diagnòstic dels defectes congènits i també en el terreny de les possibilitats de realitzar tractaments mèdics i quirúrgics han contribuït al desenvolupament d'una cultura popular que identifica als fetus com a éssers independents de les seves mares, a les que estan lligats durant la gestació sols pel cordó umbilical.

L'obstetra ha d'assumir en aquest cas una ètica de la responsabilitat és a dir fer propostes avalades per l'evidència científica. La prevenció és una anticipació en el diagnòstic que ha de ser segur, raonable, equitatiu i sensat i el que considerem més important el respecte als principis ètics de l'autonomia, beneficència, no maleficència i justícia.

Clàssicament, s'han plantejat diferents disjuntives, molt ben referides pel Comitè de Bioètica de Catalunya (72), sobre aquest binomi autonomia materna i benefici fetal: Hi ha un dret absolut de la mare sobre la vida del fetus? El fetus té drets per ell mateix? Aquests drets són diferents segons l'edat gestacional i la viabilitat fetal? Quin paper i capacitat d'influència té el pare, en el cas de no compartir la decisió de la mare?... Algunes d'aquestes qüestions encara estan per resoldre, si és que tenen una resposta universal.

El fetus, d'altra banda, seria la part incompetent, necessitada de tutela (72). Si el dret a la vida és un deure màxim, èticament i legalment, el fetus té aquests drets? No tothom està d'acord sobre aquest punt.

El concepte ètic del fetus com a pacient és essencial per la pràctica mèdica de la medicina fetal dins de l'obstetrícia a establir si un fetus es pot considerar un pacient, implica conèixer si aquest té un estat moral independent és a dir, si té capacitat de consciència i relació, com hem dit amb anterioritat i a partir de quin moment adquireix aquestes qualitats pròpies d'una persona humana, això comporta una discussió molt profunda per part d'aquells que consideren que el fetus té un estat moral independent des del moment de la concepció o de la implantació a altres que considerant que el fetus mentre està dins de l'úter no adquireix mai aquest estat. Entremig hi ha tots els posicionaments possibles. (73,74).

La gran quantitat de procediments diagnòstics que es poden oferir en benefici fetal i que poden comportar la necessitat d'aplicar posteriorment mitjans terapèutics que permetin a aquest fetus ser una persona sana en el futur, pot comportar un enfrontament entre la que diríem unitat materna i la unitat fetal, però al mateix temps hi ha una dualitat materno-fetal. El fetus és un ésser perquè està dotat de una naturalesa dotada de vida; és un individu perquè té individualitat o característiques pròpies, té drets como és el beneficiar-se dels avenços de la medicina, però el problema és que els drets del fetus estan subordinats als drets de la mare.

Entenem que el respecte a la voluntat i a les decisions dels pacients és un principi fonamental dins de la nostra tasca assistencial i l'autonomia personal és una forma desenvolupada de la llibertat individual. Per tant vida i llibertat són complementaries. El criteri de llibertat és necessari per a la presa de decisions. En el cas de les decisions durant l'embaràs també hi ha un principi de corresponsabilitat parental, és a dir el pare ha de ser escoltat i ha de prendre part en la presa de decisions.

Rebutjar una actuació mèdica no desitjada és un exercici de llibertat i un dret dels pacients explicat tant en la Llei General de Sanitat (LGS 1986), com en el Conveni del Consell d'Europa de 1997 i contemplant en la Llei Bàsica d'autonomia del pacient 41/2002.

Aquestes lleis estableixen el marc ètic-legal de la relació assistencial, essent a través del CI on els pacients consenten o rebutgen una proposta diagnòstica o terapèutica.

Si bé tot dret té uns límits, aquests no poden ser arbitraris i, en el cas del dret al rebuig d'una prova diagnòstica, els límits es troben en els requisits que té tota decisió humana: comprensió, llibertat i capacitat per decidir. Els professionals assistencials, a part d'estar disposats a respectar la decisió del pacient, deuen assegurar-se que la persona que la prengui no sigui víctima de coacció, ni d'excessiva influència, ni de desconeixement o falta de comprensió de la situació i de les conseqüències que està a punt d'afrontar.

Sempre cal considerar individualment les decisions sobre el rebuig al diagnòstic i al tractament. Separant les que tenen una coherència personal, malgrat no coincidir amb els criteris científics, de les que es prenen amb un procés insuficient de valoració dels riscos, de les alternatives i de les conseqüències.

Però en el cas que ens ocupa el beneficiari no és la mateixa pacient sinó que és el fetus, a pesar que les proves s'hagin de fer a través de la mare. Entenc que la gestant aquí pren una "decisió per substitució" i s'entén que la decisió de la mare es fonamenta amb allò que ella creu que és millor pel fetus i això és més fàcil d'entendre quan la determinació és per realitzar un tractament però és més complexa quan és per realitzar una prova diagnòstica, aquest és el cas de les funculocentesis o les biòpsies fetals, on al marge del risc essencialment pel fetus no li podem assegurar una certesa diagnòstica total. La llei de l'autonomia del pacient (41/2002) no fa referència al fetus i en la modificació feta recentment (Llei 26/2015), que modifica el sistema de protecció de la infància i l'adolescència, intenten posar en clar, el concepte de menor madur, però continua

sense fer cap referència a la protecció del nasciturus, a pesar que la Constitució espanyola del 1978, diu que ha de ser protegit, però no s'ha elaborat cap articulat marcant prioritats i límits.

Aquest principi d'autonomia de la mare s'enfronta amb el principi de beneficència fetal, entès com l'obligació d'assegurar el benestar del mateix actuant positivament, identificant la malaltia o patologia fetal amb una visió de millorar el pronòstic maximitzant els beneficis que es poden obtenir. Aquest principi de beneficència, és a dir, intentar fer el millor pel fetus, s'ha de balancejar amb el principi de no maleficència, és a dir no fer el mal, per tant minimitzar el dany sempre que sigui possible, eliminant les causes que puguin afectar-l'hi. En el cas que ens ocupa, ho hem d'aplicar a la necessitat de realitzar proves innecessàries i d'establir una proporcionalitat entre la importància de la prova que es realitza i el dany que pot produir.

En aquest equilibri entre els diferents principis ètics, es basa la posició actual de la majoria de Societats Científiques que en les seves Guies d'actuació clínica o assistencial, també conegudes com a protocols, insisteixen en la necessitat d'implementar el cribratge universal abans d'indicar o fer una prova invasiva, L'actuació acceptada i realitzada durant molt de temps d'indicar una amniocentesi a una gestant per un factor de risc en moltes ocasions mínim, o inclús per seguretat o per disminuir l'angoixa de la parella avui en dia està totalment desaconsellat i en cas que hi hagués un problema en el fetus podria estar legalment, al marge que èticament penat. (75).

D'aquesta manera el diagnòstic prenatal dels defectes congènits que cal oferir en el marc d'un servei de salut, ha de ser accessible a tota la població i ha de ser respectuós amb les decisions de la dona i també de la parella una vegada que aquesta deixi rebut tota la informació adient. Cal informar bé en el sentit de la necessitat de fer-ho en benefici del fetus i per això la informació ha de ser veraç i objectiva. La dona ha de conèixer les conseqüències que la seva decisió tindrà sobre ella, però principalment sobre el fetus i ha de conèixer les alternatives existents. És necessari que totes aquestes qüestions quedin perfectament aclarides i siguin reflectides en la

història clínica i detallades en el consentiment informat que tant és d'acceptació, com de rebuig de l'actuació mèdica proposada. (*Llei 41/2002 Ley bàsica reguladora de la autonomia del paciente i de derechos i obligaciones en materia de información i documentación clínica*)

VI. Conseqüències i conductes davant els errors del diagnòstic prenatal.

La responsabilitat professional del metge és l'obligació d'actuar sempre segons la *lex artis* inherent a la seva professió, dotant la seva actuació de la diligència deguda. El professional té l'obligació de posar els seus coneixements al servei de la persona que sol·licita la seva atenció. (76).

És evident que el diagnòstic prenatal dels defectes congènits no té una fiabilitat del 100%, com no la té cap prova en medicina, però en alguns casos com els que estem considerant, aquest defecte o error en el diagnòstic pot tenir unes conseqüències importants. Per tant i a partir de l'abans comentada sentència Perruche, es va obrir un camp de demandes legals per no haver diagnosticat amb total precisió una alteració fetal que ha comportat no sols problemes jurídics, sinó reflexions ètiques importants sobre el posicionament del fetus dins de l'estructura social.

Però hem de considerar que amb anterioritat a aquesta sentència ja existien dues formes jurídiques que cobrien aquest aspecte. En concret la denominada "Wrongful life", que podríem traduir com de "vida injusta", referint-se a aquelles demandes que interposa el mateix nadó al personal mèdic per haver nascut, quant el correcte per la malformació o anomalia cromosòmica que pateix hauria d'haver estat avortat. La segona figura jurídica és la "Wrongful birth", o "naixement injust" que correspon a la demanda interposada pels pares, també contra el personal mèdic, per haver tingut un fill amb una discapacitat que els hi afectarà tota la vida.

Aquestes accions jurídiques plantegen la possibilitat que la vida mateixa pot ser considerada com un mal, però el que hem de considerar, és la necessitat d'implementar el cribratge dels defectes congènits a totes les dones gestants i així oferir les diferents possibilitats de tractaments mèdics o quirúrgics al fetus o al nounat, però hem d'acceptar que en més d'una ocasió s'haurà de plantejar la possibilitat de l'avortament terapèutic. (77).

Moltes preguntes ens poden sorgir d'aquest debat. Està clar i és evident que un metge ha d'assumir la responsabilitat de no haver pres les mesures necessàries en forma i temps de desenvolupar un diagnòstic, és a dir en el cas que ens ocupa de no haver ofert a la pacient la possibilitat d'unes proves de cribratge en el primer trimestre de l'embaràs i a partir d'aquí aplicar el protocol assistencial que correspondria d'acord als resultats obtinguts, però el que no queda ni molt menys tan clar, és que el metge ha d'acceptar la decisió dels pares, quan a partir d'un diagnòstic prenatal d'una malformació o alteració cromosòmica i en moltes ocasions sense tindre el coneixem suficient de la importància de l'alteració que té aquell fetus, ha de col·laborar en l'eliminació d'aquest, és a dir acceptar la legislació que corrobora el dret a no néixer, sinó és en unes condicions adequades, el que abans hem nomenat "prejudici d'haver nascut". Ens hauríem de preguntar qui fixa el grau de discapacitat o minusvalidesa que marca el límit entre qualitat de vida o no i amb quins criteris. Un altre tema que sorgeix és quan es sol·licita per resoldre aquesta minusvalidesa una quantitat econòmica, com a reparació d'aquesta incapacitat, encara que en els textos legals es digui que aquesta aportació econòmica és per resoldre la càrrega financera que comporta a la família, la discapacitat d'aquest fill per ells no desitjat.

A partir de la sentència Perruche, en França es va revisar la jurisprudència en aquest tema i es va concloure a nivell de la Assemblea Nacional francesa que els fetus i els nadons no podien fer reclamacions, ni demandes, però si els pares. El mateix està acceptat i s'està fent als Estats Units.

A Espanya, el Tribunal Suprem, ja té una sentència l'any 1977, és a dir abans del cas Perruche favorable a uns pares que varen denunciar a l'equip metge per tenir un fill amb la Síndrome de Down, després de fer una amniocentesi amb un resultat de normalitat. L'estimació de la demanda es basa en el naixement d'un "ser" (aquest és el nom que s'utilitza en la sentència), amb les deficiències pròpies de la síndrome de Down i en contra de la voluntat de la mare que havia manifestat no acceptar un fill amb aquestes alteracions i que per l'error esmentat en l'amniocentesi, no va poder optar a un avortament voluntari. La reparació va ser de cinquanta milions de pessetes.

L'any 2004, un cas semblant en la Comunitat Valenciana d'una dona de 39 anys, que el metge d'acord amb les seves conviccions, no li va demanar cap prova pel diagnòstic prenatal, tot acceptant que tenia un risc més alt que la resta de la població, per l'edat de la concepció. Realment va néixer una nena amb la Síndrome de Down i va haver de pagar 150.000 euros per reparar el dany causat a la família justificat en la sentència per: "el profundo daño moral así como el gran desasosiego e intranquilidad por el nacimiento de este hijo".

Aquestes sentències com un altre d'un cas semblant del Tribunal Suprem de l'any 2010, consideren que l'avortament és un dret de la dona i que l'impossibilitat de realitzar-lo ha de ser indemnitzat. Hem de considerar que el Tribunal Suprem estableix que la dona no tindrà mai que demostrar que la seva voluntat en un cas d'aquests seria la d'interrompre la gestació, sinó que per aquest tribunal és suficient que se l'hagi privat de la possibilitat de poder-ho fer.

Cal tenir present que aquestes sentències són anteriors a la Llei Orgànica 2 /2010, dita "Llei sobre la salut sexual i reproductiva i de la interrupció voluntària de l'embaràs" on es considera una possibilitat d'avortament sense justificació fins a les 12 setmanes (lleis de terminis), i quan hi hagi una alteració evident i manifesta en el fetus la decisió es pot prendre fins a la setmana 22, model semblant a l'alemany. Hem de tenir present que en aquells moments en l'àmbit

assistencial, es prioritzava el cribratge del segon trimestre i a més l'ecografia morfològica s'indica en les setmanes 18 – 20, i ja existia un antecedent legal en una sentència de la sala del Civil del Tribunal Suprem del 19 de juny de 2007, que diu “el derecho a abortar por causas eugenesicas, el podrá realizar la mujer hasta las 22 semanas de gestación”.

La deducció que podem extreure d'aquests posicionaments jurídics és que és millor no haver nascut que estar discapacitat, es pot arribar a concloure que la vida, amb una discapacitat, té un valor menor, donat que causa un dany moral i un patiment a la família i a tu com a persona, una gran frustració al no poden realitzar plans de vida valuosos. Aquest nou plantejament ha creat una altra figura jurídica que té gran implicació dins de les responsabilitats del metge, en concret de l'obstetre i és el concepte de “dissatisfied life” o “vida no satisfactòria”.(77).

S'ha de acceptar que existeixen casos quant l'alteració o la minusvalidesa es greu o molt incapacitant que podria ser certa, però habitualment aquestes decisions es prenen per minusvalideses mínimes i en més d'una ocasió sense conèixer que podria passar en cas de deixar desenvolupar-se aquella persona. Tots coneixem el cas de persones invidents, que desenvolupen de forma manifesta el sentit del tacte i de l'oïda i porten una vida molt digna, potser inclús més que altres que tenen els sentits ben conformats.

Des de la perspectiva de moltes associacions de discapacitats s'expressa la por que aquestes noves tecnologies serveixen per estigmatitzar a aquelles persones que tinguin alguna minusvalidesa i que la societat sigui menys tolerant amb elles. L'organització Internacional de Personas Discapacitadas (DPI) de Europa va celebrar una reunió a Solihull (Regne Unit) a principis de l'any 2000 fent constar en la declaració final: els prejudicis sobre la qualitat de vida i la negació al dret d'igualtat que es veuen sotmesos els discapacitats en la societat actual. Demanen que es disminueixi la pressió a les dones per eliminar durant la gestació als fetus que puguin néixer amb una incapacitació, i que els governs es preocupin per dotar a les

famílies que tenen un discapacitat del suport econòmic necessari per que aquest pugui desenvolupar una vida el més semblant possible a la normal. Acaben demanant que es lluiti en pro de la vida i no recolzant lleis per facilitar l'eliminació d'aquest fetus i reclamant que la possibilitat de tenir un fill discapacitat, no sigui una consideració legal per avortar.

En aquest sentit la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CRPD) del 2006, dins de la 76^a sessió Plenària de les Nacions Unides (78) en el preàmbul diu: la discriminació contra qualsevol persona segons la seva discapacitat és una violació a la dignitat i al valor inherent com a persona humana. En l'article 10 recorda que cada ésser humà té el dret inherent a la vida i l'estat ha de prendre les mesures necessàries per assegurar el gaudi de les persones amb discapacitat amb una igualtat amb la resta de persones.

En aquest mateix sentit el setembre de l'any 2011 el Comitè de l'ONU, encarregat de vigilar el compliment de la Convenció va fer una seriosa advertència a Espanya a propòsit de la Llei sobre la interrupció de l'embaràs senyalant en el seu apartat III A, 18 “El Comité recomienda al Estado parte (España) que suprima la distinción hecha en la ley 2/2010 en cuanto al plazo dentro del cuál la ley permite que se interrumpa un embarazo por motivos de discapacidad exclusivamente”. (79). (*Committee on the Rights of Persons with Disabilities 6th session. (19-23 September 2011)*)

Però la realitat és que aquestes demandes es generalitzen i és fàcil que aparegui en aquest camp una medicina defensiva, en la que l'obstetra davant la seva indefensió legal que avui en dia té davant la judicatura, s'inclini per posicionaments més favorables a l'avortament. Fins ara el metge quant practicava un diagnòstic prenatal no tenia més que una obligació de mitjans, però a partir d'ara té també una obligació de resultats.

La responsabilitat civil del metge és un dels camps més fructífers dins de les reclamacions o demandes civils i amb un futur més complex, ja que el que ha començat per demandes per minusvalidesa

en el naixement i de qualitat de vida posterior es pot estendre fins a les característiques de la mort d'una persona, és a dir del tema que avui coneixem com a mort digna.

Hi ha una consideració de molt interès feta per Burns TA. (80), quant afirma que en cap de les consideracions que es fan en les figures jurídiques del wrongful life o birth, el metge no ha tingut cap responsabilitat en la causa, el fetus des de la concepció estava ja condemnat a la malformació o malaltia genètica, el problema del metge ha estat no fer el diagnòstic correcte o no donar la informació adient als pares. Aquest és un tema per un interessant debat.

Per tot això és molt important tornar a insistir en la necessitat t'exigí que el metge, l'obstetra en aquest cas, tingui una formació científica i assistencial adequada per actuar i aconsellar a la dona gestant durant l'embaràs, i més especialment en circumstàncies complexes com les que estem fent referència. Fet molt important en aquests moments que existeixen nombroses corrents d'opinió sobre que cal fer i que no en el curs de la gestació, minimitzant el control de la dona embarassada, justificant-se que la gestació no és una malaltia, fet que és cert fins que no hi ha una patologia i no podem oblidar que la primera missió del metge és la prevenció. Cal concloure que el diagnòstic prenatal dels defectes congènits és una pràctica obligada a efectes legals i ètics per tota dona embarassada i és ella, segons el principi d'autonomia del pacient, l'única que es pot negar que li facin les proves pertinents.

Cal també una informació justa i adequada al cas quant es tingui un diagnòstic, perquè la parella pugui prendre una decisió adequada i per això el metge responsable o els que poden intervenir, tenint en compte la patologia del fetus, han de donar una informació, que com hem dit anteriorment ha de ser amplia, asèptica i amb visió de futur, respectant la decisió que la parella decideixi i per això és molt important que l'obstetre que informa coneix-hi a la perfecció les possibilitats de tractament intrauterí que té aquell fetus i si ell no està preparat per realitzar-los, coneix-hi la referència d'una altra persona o equip que ho pugui fer. Per tant cal insistir que no es legal,

ni ètic la autolimitació que un professional per falta de coneixements o manca d'actualització d'aquests, limiti la capacitat de decisió dels progenitors d'un fetus amb un defecte congènit.

VII. L'objecció de consciència és un dret del metge

El concepte d'objecció de consciència entén la negativa de realitzar una comesa professional que és jurídica o administrativament exigible, adduint raons morals o de consciència. L'objecció de consciència té una motivació personal, individual i el que realitza una objecció no pretén la derogació de la llei, sinó simplement que se l'eximeixi del compliment d'aquesta, aixó és una diferència fonamental amb la desobediència civil. (*Constitució Espanyola, de 1978, article 16,1*)

Una llei podrà agradar o no, podràs estar d'acord amb els teus principis i creences o no, però és exigible la seva acceptació, per aconseguir una convivència justa i pacífica.

Els metges han d'acceptar com no pot ser d'altra manera, les lleis emanades del Parlament, però sempre s'han de sotmetre al valor superior de la llibertat de consciència de cadascun. L'Objecció de consciència és un dret fonamental i irrenunciable.

Els experts en Bioètica consideren una diferència entre "conflicte de consciència" i "rebuig per consciència". Aquesta segona acceptació comporta l'objecció de consciència, mentre que la primera comporta una actitud de dilema o problema ètic que cal treballar, madurar i que la seva aplicació pot tenir diferents matisos. Així en el tema de la interrupció voluntària de l'embaràs, un metge pot ser objector a llei de terminis, però no ser-ho a la interrupció per una malformació fetal, i encara es pot matisar si la malformació es greu o no.

L'objecció s'ha lligat en moltes ocasions a principis essencialment religiosos, essent cert que de forma habitual es així, hi ha ocasions que l'objecció es pot fer per altres principis. Així el primer

cas d'objecció de consciència que es té referència històrica, és el mencionat en el primer llibre de l'Èxode, quan el faraó d'Egipte, havia d'afrontar un conflicte demogràfic: els descendents d'en Jacob es multiplicaven més ràpidament que els egipcis autònoms i el monarca veia un perill imminent per al seu poder i adopta una política clarament malthusiana, ordenà que les llevadores egípcies abandonessin en el riu Nil, tots els nens hebreus al néixer, però dues llevadores Xifrà i Puà, van fer objecció, però no els hi van acceptar els seus raonaments i elles no varen complir estrictament l'ordre i deixaven viure als nadons hebreus, quant les autoritats els hi demanaren explicacions, sobre la seva actuació, elles contestaren amb astúcia que les dones hebrees eren més valentes i les cridaven sempre després de parir i els nens ja no hi eren.

L'objector ha de tenir la convicció que el coneixement que exigeix la llei o norma és èticament incorrecte i va en contra dels seus principis ètics o morals, però també entén que no pot imposar els seus convenciments a altres persones i per això sollicita que es respectin els seus convenciments com ell es compromet a respectar els dels altres, sense entrar en una situació d'enfrontament, ja que es parteix del mateix punt de vista, que la consciència de cada persona no és infal·lible i per tant cal admetre el principi del dubte fins i tot la possibilitat de canvis teus o de la modificació de la llei o norma i per tant el plantejament ètic o moral davant el mateix.

Des del punt de vista d'una ètica racional, es considera que tot individu ha de respondre en primer lloc davant la seva pròpia consciència i actuar d'acord amb això, però quant el tema es trasllada a l'àmbit jurídic, la resposta no és tan fàcil, donat que hi ha un conflicte d'interessos, en moltes ocasions, entre el dret del metge a seguir la seva consciència i el dret del pacient a rebre una determinada prestació sanitària, que com és el cas que ens ocupa, s'ha concretat en un dret de la dona i en un futur immediat, ho podrà ser en temes com el de la llei de la mort digna. Legalment el principi que es determina a partir de l'aplicació de la llei és que cap pacient es pot veure perjudicat per l'objecció de consciència del metge.

El Tribunal Constitucional ha tingut un posicionament canviant, com diu el Catedràtic de Dret Constitucional Prof. Navarro Valls és una situació de “Big Band Juridic”, des de la sentència 53/ 1985, quan afirma “*La objeccion de conciencia forma parte del contenido esencial de la libertad ideológica i religiosa*”, és a dir la considera un dret fonamental de la persona, fins a les últimes sentències que diu és un dret constitucional però autònom és a dir, subjecte a ponderació en cada cas individual.

L’objecció de consciència, sols es refereix a principis ètics, morals o filosòfics de la persona i per això es aplicable a tots els àmbits en que aquesta persona desenvolupa el seu treball públic o privat. S’ha d’exigir al metge objector de consciència, responsabilitat en el seu posicionament i coherència en l’aplicació de la mateixa objecció. No es pot acceptar una objecció pel simple fet de rebutjar una major càrrega assistencial o d’evitar fer una tasca no desitjada.

No fem referència a l’objecció científica, de quant un metge no està d’acord a un protocol o guia clínica imposada dins d’un servei o organització sanitària. Entenc que aquest és un tema d’àmbit intern que cal discutir des del punt de vista de les evidències científiques.

El metge per defensar la seva posició ha de conèixer que el Codi Deontològic del Col·legi General dels Metges d’Espanya en el seu article 9.3 diu: que aquell metge que fa objecció a una actuació mèdica determinada davant d’un pacient, té l’obligació d’informar del seu posicionament, així com facilitar al referit pacient, tota la documentació necessària i precisa per ser atès per un altre company, i de cap de les maneres pot interrompre, ni entorpir la decisió del pacient, que ha pres lliurement, després d’una informació acurada, és el principi legal al qual hem fet referència amb anterioritat.

Això comporta dos altres temes: En primer lloc que els serveis hospitalaris, principalment dels hospitals públics i també en la seva mesura els privats, no poden fer objecció com a tals, sinó que han de facilitar sempre un facultatiu que actuï en defensa dels drets del pacient o tenir un conveni de col·laboració amb uns altres centres

o professionals per cobrir la seva negativa assistencial. La doctrina legal actual insisteix que es considera superior el dret del ciutadà a les consideracions ètiques i/o morals que es puguin fer en un centre sanitari determinat, sempre que estigui dins d'un marc públic o en col·laboració amb el marc públic.

El Ministeri d'Igualtat en el expedient nº 154, diu textualment: *“se deberá clarificar el ejercicio de la objeción de conciencia que en ningún caso podrá ser invocado por los centros sanitarios i no debe considerarse como obstáculo para el acceso de las mujeres a la interrupción voluntaria del embarazo, correspondiendo a las autoridades sanitarias velar en todo momento por la efectividad de dichas prestaciones.”*

El segon punt és: l'obligació d'informar al malalt, la possibilitat manifestada de fer el metge una objecció de consciència davant del fet de no donar una informació que es derivarà una actuació contrària a la seva ètica o moral. En aquest punt hi ha acord que la informació que ha de rebre el pacient sempre ha de ser verídica, àmplia, entenedora i ideològicament asèptica, però el punt de debat és sobre qui ha de donar aquesta informació. Recentment a l'Audiència de Màlaga s'han produït dues sentències contradictòries: una Magistrada va sentenciar que un metge es podia negar a assessorar a una pacient donat que d'aquesta informació es derivaria, molt probablement, una interrupció de l'embaràs, decisió contrària a les creences del metge, però al mateix temps un altre magistrat es manifestava en sentir contrari en un altra sentència: concloïa el dret del pacient de ser informat pel mateix metge que l'atès és un dret superior a les creences del metge.

La llei sobre la Salut Sexual i Reproductiva diu que els professionals que poden fer objecció de consciència són sols aquells que estan directament implicats en la interrupció voluntària de l'embaràs, és a dir, l'obstetra que realitza l'acte en si, la llevadora o infermera de quiròfan i l'anestèsista, però la norma entén que el mateix metge que informa és el que practica l'acte de l'avortament i això no és la realitat de la pràctica diària. El nou Codi Ètic de

l'Organització Mèdica Colegial, en el seu article 55, indica amb rotunditat que el metge no pot ser objector de consciència a la informació i per tant tot metge està obligat a informar al pacient.

Per últim manifesta que pels ginecòlegs la mateixa FIGO (Federació Internacional de Ginecologia i Obstetrícia), en el seu Manual de Recomanacions Ètiques de l'any 2009 diu: “ *El respeto a la autonomía de los médicos, significa que no debe esperarse que ningún médico aconseje o practique un aborto en contra de su conciencia personal. Su carrera profesional no debe verse perjudicada por este motivo i concluye con la obligación de este médico, de referir a las mujeres a colegas suyos que en un principio no se opongan a la interrupción del embarazo*”.

Unes línies més enllà conclou “*Ni las administraciones públicas, ni las sociedades científicas, ni los miembros de los equipos de salud responsables, tienen derecho a imponer sus criterios religiosos o culturales, relativos al aborto sobre las personas cuyas actitudes difieran de las suyas* “ (81)

Entenc que tots aquests punts conflictius s'haurien d'haver evitat, mitjançant el diàleg precís amb un just i necessari debat, intentant arribar al consens que reconec difícil, per no dir impossible, per posicions molt inamovibles en els dos extrems ideològics, però considero, basant-me en el marc del Dret Internacional, que l'objecció de consciència és un dret del metge, però hauria de ser l'excepció, més que la norma. Sempre es diu que quan una llei ocasiona un elevat nombre de situacions on l'objecció és la norma, en un principi és una llei mal formulada i en referència a la qual jo conec i més m'hi he referit, com és la de la interrupció voluntària de l'embaràs, el mateix Ministeri d'Igualtat, avui desaparegut, acceptava xifres de més de 100.000 casos conflictius a l'any.

EPÍLEG

Els avenços científics en la medicina actual, comporten en molts casos la necessitat d'aplicar uns posicionaments ètics i legals, poc treballats i per tant amb escassa experiència en el terreny assistencial.

En la meua presentació en cap moment he volgut mostrar-me com un coneixedor, ni molt menys com un expert en bioètica o en els aspectes legals de la medicina, sinó que la finalitat de l'exposició, ha estat fer una reflexió des del punt de vista d'un metge en concret d'un obstetre, que ha dedicat part important de la seva tasca professional a l'assistència de la dona gestant i del seu embaràs i plantejar els dilemes que dins el camp de l'ètica i de la legalitat, es pot troba i a partir d'aquí, demanar humilment que s'estableixi un diàleg entre ètica, justícia i ciència, en aquest camp, tan important com es el del diagnòstic prenatal dels defectes congènits.

Senyores i senyors Acadèmics. He dit.

Moltes gràcies.

BIBLIOGRAFIA

1. Engelhardt HT. Los fundamentos de la bioética. New York . In Press University of Oxford. 1995).
2. Beauchamp TI., Childers JF. Principios de las éticas biomédicas. Ed New York. In Press University of Oxford, 2001)
3. *Sedano M., Sedano C., Sedano R. Rev Med Clinica los Condes 2014, 25 (6), 806 – 823.*
4. *Lyons A. Petrucelli B. Historia de la medicina. Barcelona Doyma. 1998).*
5. *Nuevo Testamento. Evangelio de Lucas. Versiculos 41 i 42 .*
6. *Sureau C. Historia del control fetal en Procedimientos del control Fetal de Van Geijn H i Copray FJA. Edit Masson 1992).*
7. Simpson.E. Genetics in Obstetrics and Gynecology. Saunders USA. 2003, 345-371).
8. OMS. *Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades i Problemas de Salud Conexos. Dedicado a malformaciones congénitas, deformaciones i anomalias cromosómicas. 1992*
9. OMS. *Organización Panamericana de la Salud. Observatorio Regional en Salud. Mortalidad . PAHO 2011.*
10. *Down L. Observations on an ethnic classification of idiots. Clinical Lectures and Reports. London Hospital 1866, 3,259-262.*
11. *Tijo J. Levan A. The cromosoms number of man. Humanitas 1956, 42; 1-6.*

12. Lejeune J, Gauthier M., Turpin R. Etude des chromosomes somatiques de les enfants avec mongolism. CR Acad Sci. Paris 1959, 248 1721-22.
13. Jamouille M., *Quaternary prevention, an answer of family doctors to overmedicalization. Int J Health Policy Manag.* 2015.
14. Brock DJH, Sutcliffe RG. *Alpha-fetoprotein in the antenatal diagnosis of anencephaly and spina bifida. Lancet* 1972; 29, 197 – 199.
15. Wald NJ., Brock DJH, Bonnar J. *Prenatal diagnosis of spina bifida and anencephaly by maternal serum alpha-fetoprotein measurements. Lancet.* 1974, 27, 765 -767.
16. Merkatz IR, Nitowsky Hm, Macri JN, Johnson WE. *An association between low maternal serum alpha- protein and fetal chromosome abnormalities. Am J Obstet Gynecol.* 1984, 148, 886-894
17. Cuckle HS. Wald NJ. Lindenbaum Rh. *Maternal serum alpha-fetoprotein measurement: a Screening test for Down syndrome. Lancet* 1984, 28, 926 – 929.
18. Levi S. *Ultrasound in prenatal diagnosis polemics around la routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations. Prena Diag* 2002, 22, 285 -295.
19. Ewigman BG., Crane JP., Frigoletto TD. Et al. *Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. N Eng J Med* 1993, 329, 821 – 822.
20. Grandjean H., Larroque D., Levi S. *The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus study. Am J Obstet Gynecol* 1999, 181, 446-456.
21. Malone FD., Berkowitz RL, Canick JA et al. *First trimester screening for aneuploidy research or standard of case?. Am J Obstet Gynecol* 2000,182, 490 – 496.
22. Wald NJ. Rodeck C., Hacksahaw AK . *First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome. The results of the serum urine and ultrasound. Screening stude. J Med Screen* 2013. 10. 56 – 104

23. *Snijders RJ, Noble P, Sebire N et al. UK Multicenter project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. Lancet 1998, 352, 343 – 356 .*
24. *Martin Navas I, López Escribano H. Cribado prenatal de anomalías congénitas. Marcadores i estrategias. Ed Con Lab Clin 2007, 11, 9-18.*
25. *El YM, Corbetta N., Chamberlain Pf et als. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. Lancet 1997, 350, 485 – 87.*
26. *El YM, Tein MS, Lau TK, et al. Quantitative analysis of fetal DNA in maternal plasma and serum: implications for non-invasive prenatal diagnosis. Am J Hum Genet 1998, 62, 768 – 775.*
27. *Pinkel D. Alberstson DG. Comparative genomic hybridization. Annu Rev genomics Hum Genet 2005; 6, 331-354) .*
28. *Bodurtha J., Strauss JF. Genomics and perinatal care. New Engl J Med. 2012, 366, 64-73.*
29. *Armengol L., Nevado J., Serra-Juhe C., et al. Clinical utility of chromosomal microarray analysis in invasive prenatal diagnosis. Huma Genet. 2011.*
30. *D'Amours G (D'Amours G, Kibar Z, Mathonnet G., et al Whole genome array CGH identifies pathogenetic copy number variations in fetuses with major malformations and a normal karyotype. Clin Genet 2012, 81, 128 – 141.*
31. *Bui TH (Bui TH, Vetro A, Zuffardi O et al, Current controversies in prenatal diagnosis: is conventional chromosome analysis necessary in the post-array CGH era?. Prenat Diagn 2011: 31, 135-143.*
32. *International Federation of Gynecology and Obstetrics) en el seu informe de FIGO Good Practice Advice . Working Group on Best Practice on Maternal Foetal Medicine 2014.*
33. *Fernández Torrente J. Compromiso del médico con la seguridad del paciente i ética de la prevención. II Congreso de la Profesión Médica. 2016.*

34. Hallowell N, Hall A., Albug C et al. Revealing the results of whole-genome requerings and whole exonec sequencing in researchs and clinical investigations i sone ethical issues. *J Med Ethics*. 2015, 41, 317-321.
35. McArthur JC., Leigh H., Marshall C et al. Blastocyst trophectoderm biopsy and preimplantation genetic diagnosis for familiar monogenic disorders and chromosomal translocations. *Prenatal Diagnosis* 2008, 434 – 442.
36. Sandalinas m. Sadowy S., Alikani M et al. *Developmental ability of chromosomally abnormal human embryos to develop to the blastocyst stage. Huma Reprod* 2001, 16 (9), 1954 – 58.
37. *Consideraciones sobre el embrión humano. Bioètica & Debate* 2009, 15 (57), 1 – 12.
38. Acadèmia Pontificia por la Vida. *Declaración en el Congreso Internacional “El embrión humano en la fase de la preimplantación. Aspectos científicos i consideraciones bioèticas. Febrero de 2006, publicado en L’Obssevatore Romano 3 de marzo 2006.*
39. Moore KL. *The developing Human. Clinically Oriented Embriology. Philadelphia. WB Saunders. 1982.*
40. Dunn PM. *Congenital postural deformities. Br Med Bull* 1976, 32 (1), 71).
41. Yeo L., Romero R., Kwon Kim S., Gonçalves L:F. *Fetal anomalies: overview. In Sonography in Obstetrics & Gynecology. 7ª edicion. Ed Mc Graw-Hill. 2011. Capitulo 14, 376 – 411.*
42. Kohut RJ.,Dewey D., Love EJ. *Women’s Knowledge of prenatal ultrasound and informed choice. J Genet Couns.* 2002, 11, 265 – 276.
43. Carrera JM., Cusi V., Torrents M., Muñoz J. *Necropsia embrionaria i fetal temprana. In Carrera Jm., Kurjak A. Ed Medicina del embruión .Masson. Barcelona 2003, 537- 602.*

44. Carrera Jm, Cusi V, Carrera M. In *Controversies in Perinatal Medicine*. Ed Carrera JM, Chervenak FA i Kurjal A. The Parthenon Publishing group. New York 2003, 107-112.
45. Hyett JA, Moscoso G., Papanagiotou G., Perdu N., Nikolaides KH. *Abnormalities of the heart and great arteries in chromosomally normal fetuses with increased nuchal traslucency thickness at 11 – 13 weecks of gestation*. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996,7, 245-250.
46. Martinez JM, Echevarria M., Borrel A, Puerto B., Ojuel J Fortuny A. Fetal heart rate and nuchal translucency in detecting chromosomal abnormalities other than Down syndrome. *Obstet Gyecol* 1998; 92 (1), 68 – 71.
47. Matias A., Gomes C., Flack N., Montenegro N., Nicolaides KH. Screening for chromosomal abnormalities at 10 – 14 weecks; The role of ductus venous blood flow. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998, 12 (6) 360 – 364).
48. Spencer K, Mallard AS., Coombes EJ., Macri JN. Prenatal screening for trisomy 18 with the free beta hCG as a marker. *BMJ* 1993, 307, 1455 – 1458.
49. *Spencer K., Souter V., Tul N., Snijders R., Nicolaides KH. A screening program for trisomy 21 at 10 – 14 weecks using fetal nuchal translucency, maternal serum free b-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated `plasma protein-A*. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999, 13, 231- 237.
50. *Brambati B., Macintosh MCM, Teisner B. Low maternal serum levels of pregnancy associated plasma protein A (PAPP-A) in the first trimester in association with abnormal karyotipe*. *Br J Obstet Gynecol* 1993, 100, 324-326.
51. *Wald NJ., Cuckle HS, Brock DJ., et al. Maternal serum alpha-fetoprotein measurement in antenatal screening for anencephalu and spina bifida in early pregnancy*. *Lancet* 1977, 1, 1323 – 1332.
52. *Lippman A. Tomkins DJ., Shime J., Hamerton JL. Canadian Collaborative CVS-Amniocentesis Clinical Trial grupop: canadian multicenter*

- randomized clinical trial of chorionic villus sampling and amniocentesis . Final Report. Prenat Diagn 1992, 12, 385 – 408.*
53. *Abrisqueta JA. Dilemas éticos de la tecnología genética actual. Labor Hospitalaria.2006. Vol XXXIX, n° 281, pag 5-20.*
 54. *Feinholz D. «Consejo genético», En Enciclopedia de Bioderecho i Bioética (Carlos María RomeoCasabona, dir.). Cátedra de Derecho i Genoma Humano. Comares, Granada, I, 2011, pp. 442- 449.*
 55. *Parens E, Asch A. «Disability rights critique of prenatal genetic testing: reflections and recommendations». Mental, Retard and Develop. Dasabilities Res. Reviews 9, 2003, pp. 40-47.*
 56. *Centers for Disease Control. Contribution of birth defects to infant mortality. United State 1986. HMWR 1989, 38, 633 – 635.*
 57. *Anderson RN. Kochaneck KD., Murphy SL. Report of the final mortality statistics. Centers for Disease Control. National Center for Health Statistics. 1997.,*
 58. *Ventura SJ, Martin JA., Curtin SC., Mathews TJ., Report of final Natality Statistics 1995. Monthly Vital Statistics Report vol 45, n° 11. Departament of Health and Human Servies. Centers for Disease Control National Center for Health Statistics 1997.*
 59. *Leck I., Fetal malformations. In Barron SL. Thomson Am Eds. Obstetrical Epidemiology London. Acadèmia Press 1983. 263.*
 60. *Chung CS., Myrianthopoulos NC. Congenital anomalies mortality and morbidity, burden and classification. Am J Med Genet 1987, 27(3), 505-523 .*
 61. *Main DM., Hennut MT., Neural tube defects. Issues in prenatal diagnosis and couseling. Obstet Gynecol 1986, 67 (1), 1-6.*
 62. *Mc Cullough LB, Chervenak FA. In Ethics in Obstetrics and Gynecology. New York. Oxford. University Press 1994.*
 63. *Chervenack FA., Mc Cullough LB.The limits of viability. J. Perint Med 1997, 25, 418-420.*

64. Lalatta M. *Bioètica i autonomia a partir del caso Perruche. Formas de discriminación entre procreación i diagnóstico prenatal. Seminario sobre bioètica i derechos fundamentales. Universidad Carlos III. Madrid 2010)*
65. *Revista Española de Investigación e Información sobre el síndrome de Down*, 2007, 93, 71-79.
66. Tong R *Feminist Approaches to bioethics, Theoretical Reflections and Practical Applications. Boulders. Col Oxford. Westview Press. 1977. 51-65.*
67. Peral Camacho (Peral Camacho I, Chavez Lameiro P. Vilorio Peñas MM et al. *Análisis de los resultados del programa de cribado prenatal de cromosomopatías. Identificación de áreas para la mejora de calidad. Rev Lab Clin* 2013, 6, 115 – 121.
68. Lailla JM. *Consideraciones sobre el anteproyecto de ley orgánica para la protección de la vida del concebido i de los derechos de la mujer embarazada. Web SEGO. 2014.*
69. Beauchamp TL, Childress JF. *Principles of Biomedical Ethics. Edit Masson 1979), Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human Subjects of Research. The National Comisión for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. The Belmont Report 1978.*
70. Rozman C. *Reflexions sobre l'ensenyament de la Medicina . Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya. 1990.*
71. Comitè de Bioètica de Catalunya. *Reflexions sobre l'atenció a les gestants que rebutgen transfusions de sang. Aspectes ètics i legals. Butlletí del Comitè de Bioètica de Catalunya. Febrer 2016.*
72. Casas- Martinez ML. *Análisis bioético del embarazo en Testigos de Jehová i el rechazo Transfusional. Cuiadro Bioético. Universidad Panamericana. México 2010. XXI (3), 327 – 340.*
73. Callahan S, Callahan D. *Ed Aborto. New York In Press De Pleno. 1984.*

74. Annas GJ. *Proteccion de la libertad de de la paciente gestante. N Engl J Med* 1988, 316, 1213 – 1214.
75. WHO. *Proposed International Guidelines of Ethic Issues in Medical Genetic Services. Ginebra 1997..*
76. Dominguez Luelmo A. *Derecho sanitario i responsabilidad médica. 2ª ed Valladolid. Lex Nova 2007, 55-75.*
77. Strasser M. *A jurisprudence indissarray on battery, wrongful living, and the righth to bodily integrity. San Diego Law Review* 1999, 4, 997-1041.
78. Sesión Plenària de las Naciones Unidas. Convención sobre las personas discapacitadas:<http://www.un.org/disabilities/convention/conventionfull.shtml>: *An Convention on the Rights of Persons with Disabilities. 2006.*
79. Comité de la ONU: *Committee on the Rights of Persons with Disabilities 6th session. 19-23 September 2011*
80. Burns TA. *When life is an injury, an economic approach to wrongful life lawsuits. Duke Law Journal* 2003, 52, 813.
81. FIGO. *Manual de Recomendaciones éticas. 2009.*

Discurs de resposta llegit per l'Acadèmic

DR. XAVIER IGLESIAS I GUIU

Sr. President de la Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya (RAMC), Senyores i Senyors Acadèmics, autoritats, familiars, amics i companys, Senyores i Senyors.

És un gran honor i satisfacció poder contestar, en nom de l'Acadèmia, al Dr. Josep M^a Lailla i Vicens, al seu discurs d'entrada com a Acadèmic d'aquesta casa per dues raons principals, la primera perquè es tracta d'una persona que té mèrits més que suficients per formar part d'aquesta Corporació i la segona perquè conec al Dr. Lailla des de fa molt de temps havent estat un membre destacat del nostre Departament d'Obstetrícia i Ginecologia de la Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona i del Servei de la mateixa especialitat dins de l'Hospital Clínic de Barcelona. Aquesta relació de tants anys ha teixit una amistat sincera entre la seva persona i la meva.

El Dr. Lailla nasqué a Barcelona l'any 1948, fill de pare ginecòleg i de mare llevadora; feu el Batxillerat al Col·legi dels Jesuïtes del carrer Casp i acabà la llicenciatura en Medicina i Cirurgia a la Universitat de Barcelona l'any 1971 amb premi al millor expedient de la llicenciatura dels anys 1965 a 1971. Especialista en Ginecologia i Obstetrícia per l'escola professional de la Universitat de Barcelona a l'Hospital Clínic (1971-1975).

Doctor en Medicina i Cirurgia, l'any 1976, per la Universitat Autònoma de Barcelona amb la Tesi titulada: "Predicció del patiment

fetal, mitjançant l'estudi del medi intern fetal" amb la qualificació d'Excel.lent Cum Laude per unanimitat.

Fou professor Associat a la Càtedra d'Obstetrícia i Ginecologia de la Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona, des de 1976 a 1982.

Professor Titular per oposició d'Obstetrícia i Ginecologia des de 1983.

Catedràtic d'Obstetrícia i Ginecologia de la Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona des del mes de Juny de l'any 2001.

Respecte a la formació assistencial la feu a l'Hospital Clínic, com he dit abans, passant a metge Adjunt al mateix hospital des de 1975 a 1983. Les guàrdies eren complexes i recordo que un dia em cridà perquè arribava una dona des de fora de Barcelona amb una hemorràgia postpart que no podien aturar. Quasi sense pols vam poder fer-li una lligadura de les artèries Hipogàstriques i així l'aconsegüem remuntar.

Va ser nomenat Cap Clínic a l'hospital Germans Trias i Pujol el 1983 però no en prengué possessió, ja que es va anar de Cap de Servei d'Obstetrícia i Ginecologia a l'hospital Universitari Sant Joan de Déu on hi romandrà fins l'any 2014 on passa a exercir com a Consultor Sènior d'aquella Institució.

Pel que fa a l'aspecte docent i d'investigació ha dirigit 23 cursos de postgrau, ha dirigit 17 Tesis Doctorals i 14 cursos de Doctorat. Ha estat convidat a participar en 35 cursos de Doctorat com a docent i en 21 màsters nacionals i internacionals; també ha participat com a col·laborador en 39 llibres de l'especialitat. És co-editor del llibre "Obstetrícia", 5^a edició, editorial Elsevier, Masson, 2006 i la 6^a edició del 2013, preparant actualment la 7^a edició. Ha publicat un total de 221 articles, 152 en revistes nacionals i 69 en revistes internacionals. Ha participat en nombrosos congressos, reunions i simposis, 94 dels quals han estat fora d'Espanya.

En quant al capítol de premis n'ha rebut 14.

És de destacar en el seu currículum els càrrecs representatius especialment el de President de la Sociedad Española de Ginecología i Obstetricia (SEGO) en el període 2011-2015 de la que ja en va ser Vice-President des del 2003 al 2011. És President d'Honor de la SEGO i medalla d'Honor de l'especialitat. Ha estat també President de la Societat Catalana d'Obstetrícia i Ginecologia (SCOG) del 2001 al 2004. Fou President del comitè organitzador del XXX Congreso Nacional de la SEGO celebrat a Barcelona el mes de Juny del 2009. Ha representat a Espanya en diverses Assemblees generals de la FIGO (Federació Internacional de Ginecologia i Obstetrícia) en diferents ciutats arreu del món. És membre Corresponent per elecció d'aquesta Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya des de l'any 2010. Fou també President de la Comisión Nacional de la nostra especialitat des del 2014 fins al Juny del 2015.

Dedicaré aquesta part a alguns comentaris al discurs d'entrada seguint el manament que he rebut del Sr. President d'aquesta Corporació. El tema triat és molt ambiciós, és de rabiosa actualitat i amb un gran ventall no ja de matèries, sinó de disciplines on entren evidentment els fonaments científics però també els aspectes morals, religiosos i legals. En el seu epíleg, el Dr. Lailla assenyala que: "...els avenços científics en la medicina actual comporten, en molts casos, la necessitat d'aplicar posicionaments ètics i legals poc treballats i, per tant, amb escassa experiència en el terreny assistencial". Aquest camp canvia d'un dia per l'altre amb nous coneixements, alguns dels quals poden no ser definitius a l'hora d'assentar-se com a dogmes.

A partir dels anys 90s, hi ha un acord mundial d'introduir el diagnòstic prenatal en tots els protocols d'assistència a l'embaràs però això comportava, aleshores, sensibilitats diagnòstiques baixes amb taxes de falsos positius que calia confirmar amb proves més específiques. Afortunadament el futur és esperançador, ja que els estudis genètics han fet un pas molt important i avui dia, per exemple, es pot detectar l'ADN del fetus fora del mateix entorn fetal, permetent un nou tipus de cribatge conegut per NIPT (Non Invasive

Prenatal Testing) que probablement substituirà el cribratge actual tal com es diu en el discurs.

L'estudi de l'embrió també és tractat en aquest discurs i ens permet diagnosticar alteracions cromosòmiques que amb tota seguretat desenvoluparien una malaltia greu en el nou ésser, però aquestes investigacions podrien topar de front amb el camp de l'ètica en la manipulació dels embrions. Per tant aquí tenim un punt conflictiu que s'ha de resoldre.

Les aportacions en els últims anys de marcadors bioquímics en el sèrum de la dona embarassada, així com dels marcadors ecogràfics morfològics, estan permetent elaborar uns protocols de cribratge combinat que han comportat una reducció molt significativa de la necessitat de practicar proves amb risc de pèrdua de fetus normals, cosa totalment inacceptable.

S'ha dit, també, que la persona que aconsella en aquestes situacions ha de comunicar els resultats de manera objectiva respectant la confidencialitat i el secret professional, però donant la informació més completa i comprensible perquè els pares puguin decidir en total llibertat a l'hora de prendre una decisió que pugui afectar el fetus. És important recalcar que les decisions mèdiques s'han de regir per codis científics, morals, ètics i legals i no per influències ideològiques. No ens podem deixar portar per les nostres pròpies creences que per altra banda poden ser ben legítimes.

Hi ha també un apartat sobre l'objecció de consciència com a dret del metge. Està clar que els metges han d'acceptar les lleis emanades dels Parlaments, però sempre s'han de sotmetre al valor superior de la llibertat de consciència de cadascú. L'objecció de consciència, tal com es diu en el discurs, és un dret fonamental i irrenunciable. La doctrina legal actual insisteix que el dret del ciutadà es considera superior als condicionaments ètics i/o morals que es puguin fer en un centre sanitari determinat, sempre que estigui dins d'un marc públic o en col·laboració amb un marc públic. Les lleis ciutadanes s'han de complir i si el centre no té el personal idoni per

fer la tasca encomanada, aleshores no ens podem rentar les mans i deixar de fer la feina per motius d'objecció (cas molt clar quan es tracta de la pràctica d'un avortament legal); hem de resoldre el problema derivant la persona a un altre lloc. Tampoc no s'hi val a objectar a practicar un avortament legal en una institució pública quan la mateixa persona ho feia en una de privada tal com ho he vist jo mateix.

En conclusió i a la vista del currículum de l'aspirant i del seu discurs que acabem d'escoltar prego al Sr. President tingui a bé admetre al Dr. Josep M^a Laila i Vicens com a nou membre de la nostra Corporació. He dit.

