

CONDUCTA MÉDICA FRENTE AL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TRISOMÍA 18: ¿SE APROXIMA UN CAMBIO DE PARADIGMA?

MEDICAL CONDUCT REGARDING THE PRENATAL DIAGNOSIS OF TRISOMY 18: IS A PARADIGM SHIFT COMING SOON?

CONDUTA MÉDICA ANTE O DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE TRISSOMIA 18: UMA MUDANÇA DE PARADIGMA SE APROXIMA?

Guadalupe Grimaux¹

Gustavo Páez²

RESUMEN

El objetivo del trabajo es analizar dos conductas médicas opuestas en la vida prenatal de los niños con trisomía 18: el aborto y los cuidados paliativos perinatales. Se realizó una búsqueda bibliográfica en PubMed a partir de los términos “*trisomy 18*”, “*abortion*” y “*palliative care*”. Actualmente, están cambiando las conductas médicas dirigidas a los niños nacidos con trisomía 18, debido a que ya no se la considera una enfermedad incompatible con la vida. Este cambio de paradigma en la conducta médica posnatal debería reflejarse en la conducta prenatal, para ofrecer a los padres alternativas distintas al aborto. Los cuidados paliativos fetales y perinatales constituyen una respuesta ética válida para el tratamiento de niños con trisomía 18.

PALABRAS CLAVE (FUENTE: DeCS): síndrome de Edwards; trisomía; aborto; cuidados paliativos; diagnóstico prenatal; bioética; ética.

DOI: 10.5294/PEBI.2022.26.2.6

PARA CITAR ESTE ARTÍCULO / TO REFERENCE THIS ARTICLE / PARA CITAR ESTE ARTIGO

Grimaux G, Páez G. Conducta médica frente al diagnóstico prenatal de trisomía 18: ¿se aproxima un cambio de paradigma? *Pers Bioet.* 2022;26(2):e2626. DOI: <https://doi.org/10.5294/pebi.2022.26.2.6>

1 <https://orcid.org/0000-0002-7594-5610>. Universidad Austral, Argentina. mgrimaux@austral.edu.ar

2 <https://orcid.org/0000-0003-3862-7426>. Universidad Austral, Argentina. gpaez@austral.edu.ar

RECEPCIÓN: 19/09/2022

ENVÍO A PARES: 19/09/2022

APROBACIÓN POR PARES: 20/09/2022

ACEPTACIÓN: 15/10/2022

ABSTRACT

This article intends to analyze two opposing medical behaviors in the prenatal life of children with trisomy 18: abortion and perinatal palliative care. A literature search was carried out in PubMed using the terms “trisomy 18,” “abortion,” and “palliative care.” Medical behaviors toward children born with trisomy 18 are changing because it is no longer considered a disease incompatible with life. This paradigm shift in postnatal medical conduct should be reflected in prenatal behavior to offer parents alternatives to abortion. Fetal and perinatal palliative care is a valid ethical response for treating children with trisomy 18.

KEYWORDS (SOURCE: DECS): Trisomy 18 syndrome; trisomy; abortion; palliative care; prenatal diagnosis; bioethics; ethics.

RESUMO

O objetivo deste trabalho é analisar duas condutas médicas opostas na vida pré-natal das crianças com trissomia 18: o aborto e os cuidados paliativos perinatais. Foi realizada uma busca bibliográfica no PubMed a partir dos termos “*trisomy 18*”, “*abortion*” e “*palliative care*”. Atualmente, as condutas médicas para com as crianças nascidas com trissomia 18 estão mudando devido a não ser considerada mais como uma doença incompatível com a vida. Essa mudança de paradigma na conduta médica pós-natal deveria ser refletida na conduta pré-natal, para oferecer aos pais alternativas diferentes do aborto. Os cuidados paliativos fetais e perinatais constituem uma resposta ética válida para tratar crianças com trissomia 18.

PALAVRAS-CHAVE (FONTE: DECS): síndrome de Edwards; trissomia; aborto; cuidados paliativos; diagnóstico pré-natal; bioética; ética.

INTRODUCCIÓN

La trisomía 18 es la segunda enfermedad cromosómica más frecuente después de la trisomía 21 (1-4). Se denomina también síndrome de Edwards, por haber sido descrita por el genetista John Edwards en 1960 (5).

La prevalencia de la enfermedad es de 1 cada 6000-8000 nacidos vivos (3, 6-11). El pronóstico de la enfermedad es variable, ya que depende del grado de afectación de los órganos vitales. Debido a que suele tener defectos cardiovasculares graves, un amplio porcentaje muere poco tiempo después del nacimiento (12, 13). Además de las malformaciones cardiovasculares, suelen ser frecuentes las malformaciones gastrointestinales y renales, el retraso motor y el retraso cognitivo.

En cuanto a la supervivencia, únicamente el 6 %-10 % de los niños alcanza el año de vida (2, 3), aunque cabe destacar que hay reportes con porcentajes más altos (14). Esto podría explicar las dos conductas tradicionalmente adoptadas frente al diagnóstico prenatal: la interrupción voluntaria del embarazo, que es una elección muy frecuente (15, 17) y la negación de cualquier tratamiento específico en los recién nacidos (9, 12).

Sin embargo, debido a los avances en la medicina neonatal, los datos de las más recientes series publicadas muestran un panorama distinto. Hoy se discute la conducta seguida hasta ahora y se analiza la posibilidad de continuar con el embarazo y la de brindar tratamientos específicos, encaminados a resolver o a paliar algunas de las malformaciones asociadas al síndrome (18).

Clásicamente, la trisomía 18 ha sido considerada una enfermedad incompatible con la vida. En la actualidad,

ha dejado de ser considerada así (1) y, en años recientes, muchos estudios científicos ponen en discusión que sea letal o, incluso, consideran directamente inapropiada tal denominación (18).

En este trabajo, se analizarán, desde un punto de vista ético, dos conductas médicas frecuentes y opuestas en la vida prenatal de los niños con trisomía 18: la interrupción voluntaria del embarazo y los cuidados paliativos perinatales.

METODOLOGÍA

Con el objetivo de tener un conocimiento actual y acabado sobre las principales decisiones médicas en niños con trisomía 18, se examinó el estado de la cuestión mediante una búsqueda bibliográfica en la US National Library of Medicine, utilizando la base de datos PubMed. Para el aborto en niños con trisomía 18, se realizó la búsqueda bibliográfica a partir de los términos “*trisomy 18*” y “*abortion*”. Para los cuidados paliativos, la búsqueda se efectuó a partir de los términos “*trisomy 18*” y “*palliative care*”. Se obtuvieron 78 artículos publicados desde 2015 en adelante, de los cuales se excluyeron 2, por encontrarse escritos en hebreo y alemán, respectivamente.

DISCUSIÓN

El diagnóstico prenatal

El diagnóstico de trisomía 18 se realiza habitualmente durante la vida prenatal, por medio de métodos de tamizaje para enfermedades cromosómicas, en el primer y segundo trimestre de embarazo (3). Se miden hormonas y algunos parámetros bioquímicos que, combinados con la edad materna, determinan el riesgo de trisomía 18. Si

la prueba de tamizaje es positiva, se realiza una prueba confirmatoria. Existe una nueva prueba que se realiza con sangre materna, de la que se extrae ADN libre fetal. Esta determinación está siendo cada vez más aceptada por la comunidad médica (19). Tradicionalmente, la confirmación del diagnóstico se realiza por medio de pruebas invasivas: amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales, que permiten la determinación del cariotipo.

Las técnicas de diagnóstico prenatal permiten la detección precoz de enfermedades fetales y constituyen uno de los grandes avances de la medicina moderna. Especialmente en los últimos años, estas técnicas han ido perfeccionándose, permitiendo diagnósticos en etapas cada vez más tempranas del embarazo. También ha estado en aumento el número de patologías detectables por estos métodos, y su utilización se ha extendido por todo el mundo, siendo actualmente de uso cotidiano. Además, se ha logrado que sean cada vez menos invasivos, siendo muchas veces una simple extracción de sangre materna lo único necesario para realizar el diagnóstico.

En ocasiones, el diagnóstico precoz de enfermedades fetales trae grandes beneficios, tanto para el ser humano en gestación como para la madre y para la familia que recibirá esa nueva vida. En primer lugar, el diagnóstico durante el embarazo permite el tratamiento intraútero del feto en aquellas patologías pasibles de tratarse antes del nacimiento, mejorando el pronóstico y la calidad de vida. Este es el caso, por ejemplo, del mielomeningocele (20, 21). En segundo lugar, el hecho de conocer el diagnóstico posibilita que el equipo médico prepare el parto y los cuidados perinatales necesarios para una asistencia eficaz del neonato. Además, facilita que la madre, junto con el padre y el resto de la familia, puedan realizar los preparativos necesarios para recibir al niño en mejores condiciones. De esta

forma, disponen de tiempo de preparación psicológica para la llegada de un hijo o de un hermano enfermo o discapacitado, y pueden adelantarse para prever los cuidados que el niño necesitará: por ejemplo, adaptar su habitación y la casa —si fuera necesario—, y reorganizar la logística familiar, entre otras cuestiones. Por otro lado, si se trata de una enfermedad incompatible con la vida o de una corta sobrevida, el conocimiento del diagnóstico posibilita iniciar el duelo y prepararse de antemano para la dolorosa pérdida. También favorece que los padres y toda la familia puedan vivir más intensamente el escaso tiempo de vida que compartirán (22).

Respecto a la moralidad de la utilización de las técnicas de diagnóstico prenatal, en términos generales puede decirse que es éticamente lícita cuando: a) no presentan riesgos desproporcionados tanto para el niño como para la madre y b) se dirigen a la custodia o curación del ser humano en gestación, al posibilitar un tratamiento precoz o porque contribuyen a la preparación y aceptación del niño por nacer.

En el caso específico de la trisomía 18, teóricamente, su diagnóstico prenatal puede seguir diversos caminos. Es sabido que uno de ellos es la terminación del embarazo, en un alto porcentaje. Sin embargo, también puede constituir una herramienta eficaz en el seguimiento del embarazo y en la preparación médica, familiar y psicológica. Además, puede ser una oportunidad para la intervención de los cuidados paliativos perinatales (18).

Entre los diversos caminos posibles, hay que reconocer que, desde una perspectiva ética, muchas veces los métodos de diagnóstico prenatal no se utilizan adecuadamente. El hecho de que las técnicas sean cada vez más sencillas y menos invasivas (simple extracción de

sangre materna) representa un gran beneficio, tanto para la madre como para el feto, pero a la vez también facilita la elección del aborto. El uso más frecuente de estos métodos ha incrementado la tasa de interrupción del embarazo (15). Es decir, que la mayor facilidad para conocer el diagnóstico negativo, sumada al golpe que significa esta situación para los padres, hacen más tentador el recurso al aborto, olvidando que se trata de una vida humana.

Estudios que deberían utilizarse para sanar, aliviar o acompañar al niño en gestación se utilizan para eliminarlo si no cumple con las expectativas, o con ciertas características o con el grado de salud deseado por los padres. Con alarmante frecuencia, estas técnicas se ponen al servicio de una mentalidad eugenésica, aceptando el aborto selectivo de niños con ciertas anomalías. La valoración de la vida humana mediante parámetros de “normalidad” y de bienestar físico ha llevado a una lamentable legitimación del aborto y del infanticidio, y ha dado lugar a una *medicina del deseo* contraria, en realidad, a los códigos deontológicos de la profesión médica (23).

Como está apuntado más arriba, las técnicas de diagnóstico prenatal deberían dirigirse siempre a la búsqueda del bien del niño por nacer. Nunca pueden ser medio para seleccionar quién puede vivir y quién debe morir. Este deber cobra especial relevancia cuando el paciente es el ser humano más débil e inocente de todo el género humano.

Datos estadísticos de aborto

Después del diagnóstico prenatal de síndrome de Edwards, entre el 60 % y el 90 % de las mujeres realizan la interrupción voluntaria del embarazo (8, 15-17, 24). En una serie de casos con 931 fetos portadores de anomalías

cromosómicas —trisomías 21, 18 y 13—, el porcentaje general de aborto fue del 71,1 %, y el específico de trisomía 18 fue del 84,5 % (15). La elección del aborto tiene lugar incluso durante el tercer trimestre del embarazo (25) y, en algunos casos, aun sin prueba confirmatoria del cariotipo (16).

En los artículos analizados en este trabajo se observa que el porcentaje de interrupción voluntaria del embarazo tiene mayor asociación con las razas caucásica y asiática, y menor con las razas hispánica, latina y filipina. Dicha asociación probablemente esté relacionada con los factores socioculturales de dichos pueblos (15, 26, 27).

Comunicación del diagnóstico

Una vez realizado el diagnóstico de una enfermedad de pronóstico grave e incierto, como es el caso de la trisomía 18, su comunicación a los padres es un desafío para los médicos tratantes. Resulta imprescindible la adecuada formación del especialista sobre el modo de comunicar un diagnóstico desfavorable. En múltiples estudios que analizan la comunicación del diagnóstico de síndrome de Edwards, se destaca la relevancia del oportuno entrenamiento y de la competencia para hacerlo (6, 28-32).

Esto es particularmente importante en una patología poco frecuente como la trisomía 18, ya que es probable que los padres nunca hayan recibido información sobre esa enfermedad. Como mencionan Thorvilson y Copeland, en esta patología específica, a diferencia de la trisomía 21, el conocimiento de los padres suele ser nulo (6).

Existe la posibilidad de que los especialistas que realizan y comunican los diagnósticos de patologías fetales incurran en la rutina, e informen con cierta indiferencia, frialdad

o falta de empatía. La escasez de tiempo puede ser un factor que actúe en contra de la debida delicadeza del caso. En este sentido, es primordial que los médicos tengan presente el impacto que genera en los padres el conocimiento de una enfermedad grave, incurable y posiblemente mortal.

Algunos trabajos han descrito que los médicos comunican inadecuadamente el diagnóstico del síndrome de Edwards y sus implicancias (6, 28, 29). Con frecuencia, se utilizan términos poco acertados, como “incompatible con la vida”, “letal”, “no hay esperanza” o “fútil”, lo que genera una angustia innecesaria en los padres (31). Suelen centrar la conversación en la supervivencia, dejando de lado otras cuestiones que también son relevantes. No es inusual que se utilicen términos técnicos del lenguaje médico, poco comprensibles para los padres.

Venneman et al. sostienen que el modo de transmitir la información médica tiene gran influencia en la toma de decisiones, sobre todo en el final de la vida (33). Koogler et al. señalan que la expresión “anomalía letal”, utilizada muchas veces en casos de trisomía 18, interfiere negativamente en el juicio de los padres sobre las decisiones de tratamiento para sus hijos (34).

Se ha propuesto que en la comunicación con la familia no se considere la trisomía 18 como una enfermedad “incompatible con la vida”, sino, más bien, como una enfermedad “compatible con cuidados” (6). De esta manera, no se centra solo en la corta expectativa de vida, sino en el valor que significa el tiempo compartido con ese hijo. En la bibliografía revisada se constata que es frecuente que los médicos transmitan a los padres una visión más negativa que la real (35), e incluso que insistan en la elección del aborto (24, 25, 29, 35, 36, 37). Se ha des-

crita que, para los padres, las mayores lesiones son las causadas por la actitud de algunos médicos y la forma en que comunican el diagnóstico (36). Cabe señalar que los padres no le piden al médico que cargue con su peso: solamente desean que los acompañe (36).

Algunos autores sugieren que los médicos especialistas de niños con síndrome de Edwards y las mujeres embarazadas que reciben dicho diagnóstico participen en una comunidad de “familias con niños con trisomía 18”, a través de blogs y foros virtuales. De este modo, pueden conocer mejor los sentimientos, las dificultades y las realidades familiares (6).

Precisamente porque la sobrevivencia y la calidad de vida son graves y tienen algún grado de incertidumbre, los especialistas en cuidados paliativos perinatales recomiendan utilizar un lenguaje amplio. Aconsejan utilizar un discurso que ayude a los padres a “desear lo mejor y prepararse para lo peor” (26).

Desde el punto de vista ético, al comunicar el diagnóstico, el especialista debe hacer presente no solo la verdad del diagnóstico realizado, sino también la verdad integral sobre el feto: se trata de un ser humano que puede ser asistido y amado durante el tiempo que esté vivo. Además, se debe ofrecer a los padres los medios de apoyo, sociales y estructurales disponibles para ayudarlos a acoger favorablemente la vida del que va a nacer (38).

La supuesta justificación del aborto en nuestro caso

El aborto de niños con trisomía 18 se apoya en dos motivos principales: en primer lugar, y seguramente el más trascendente en estas circunstancias, la enfermedad fetal; en segundo lugar, la autonomía de la madre para tomar sus propias decisiones.

La enfermedad fetal es el justificativo más frecuente del aborto en niños con malformaciones graves. Se argumenta que la mujer tiene un presunto *derecho al bienestar*, ya que un niño enfermo acarrea numerosas cargas para una madre no siempre preparada para asumirlas. También se sostiene que se aborta por *compasión* hacia el hijo enfermo, considerando que, según su opinión, su calidad de vida es tan pobre que no es digna de una persona. De este modo, se justifica la eliminación deliberada de un ser humano por el hecho de no cumplir con el estándar de “calidad” (en términos de salud) esperado por sus padres. Estas consideraciones a favor del aborto (que termina siendo eugenésico), reflejan una exaltación de la calidad de vida y del principio de autonomía por encima de la vida en sí misma considerada.

Actualmente se ha dejado de utilizar la expresión *aborto eugenésico* por dos motivos: porque evoca la ideología nazi y no se desea que se establezca este paralelismo, y porque tiene una *indicación*. De ahí la denominación *aborto terapéutico* usada en su lugar, en cuanto el feto con una patología grave supone un riesgo para la salud psíquica de la madre y para el equilibrio social de la familia (38).

El aborto eugenésico es un acto absolutamente discriminatorio, a través del cual un individuo humano pierde su derecho a vivir por el hecho de estar disminuido en alguna de sus capacidades. Así, son descartados aquellos que carecen de una serie de características “necesarias” para poder desenvolverse con “normalidad” en la vida. En definitiva, por una argumentación eminentemente utilitarista que no reconoce la dignidad de la persona humana en todas sus etapas y condiciones. En el aborto de niños con malformaciones graves, se parte de la idea de que hay vidas que valen más que otras, es decir, que existe una dignidad desigual entre los seres humanos. Cuando

esto sucede, el hombre se coloca en el lugar de Dios y juzga, según los defectos e imperfecciones, quiénes tienen derecho a vivir y quiénes no (39). También se citan los principios de beneficencia y de justicia. La sociedad defiende una determinada calidad de vida que valga la pena ser vivida. Si no se alcanza dicha calidad, es mejor (beneficencia) y más justo (justicia) no vivirla (40).

Ante esas posturas hace falta recordar que toda vida humana es valiosa y digna. Desde esta consideración puede entenderse la ilicitud del aborto y pueden sentarse las bases para una convivencia segura y pacífica en la sociedad. La pertenencia a la especie humana, es decir, el simple hecho de ser una vida humana, es razón suficiente para tener la misma dignidad que cualquier otro ser humano (39).

El respeto a la autonomía de la mujer es otro de los motivos utilizados para justificar el aborto de un niño enfermo. Se sostiene que el aborto es un “derecho” de la mujer a decidir sobre “su propio cuerpo” y se considera que forma parte de su salud reproductiva. A partir de esta idea, se suele inferir que la oposición al aborto es sojuzgar a la mujer y someterla a una gran injusticia, violando sus derechos a la libertad, a la autodeterminación y a la integridad física (39).

Este argumento no es más que una exaltación del principio de autonomía y parte de dos grandes errores: en primer lugar, el considerar el feto como parte del organismo materno y, en segundo lugar, el considerar el derecho a la autonomía por encima del derecho a la vida.

El derecho a la vida versus el derecho a la autonomía

Actualmente, existe, tanto en la opinión pública como en la legislación de muchos países, una exaltación de la

libertad individual. Se considera el derecho a la autonomía por encima de todo, incluso por encima del derecho a la vida, hasta el punto de negarle este derecho al ser humano más débil e inocente, es decir, al niño por nacer.

El derecho a la vida es el primer y más básico derecho, sin el cual no existe ningún otro. La libertad supone la vida y esta precede a la libertad. El derecho a la propia autonomía, en el ámbito de la salud o en cualquier otro ámbito, debe estar subordinado al derecho primordial de la vida.

El derecho a la vida se fundamenta en la intrínseca dignidad de todo ser humano. La adjudicación de este derecho no depende del consenso social, ni de la autoridad pública ni de la voluntad de otro ser humano, sino que es intrínseco al hombre por el solo hecho de poseer la naturaleza humana, es decir, de pertenecer a la especie humana. No hay seres humanos con mayor o menor derecho a la vida. Tal como lo expresa la Declaración Universal de los Derechos Humanos, todos los seres humanos poseen la misma dignidad independientemente de sus características o limitaciones (41). La vida humana tiene valor en sí misma y no depende de ningún otro factor o reconocimiento.

La aceptación del aborto en el ámbito médico

Nos parece alarmante observar cómo el aborto encuentra cada vez mayor aceptación en la sociedad, en el poder legislativo y aun dentro del mismo personal de salud. Entre la bibliografía consultada en esta investigación, se encuentra el “consenso de la rama genética de la Sociedad Pediátrica Chilena”, que recomienda el aborto en fetos con determinadas patologías (42). Algunos autores también se manifiestan abiertamente a favor del aborto,

ensalzando la autonomía de la mujer (17, 37). De esta forma, la misma medicina, que por vocación está destinada al cuidado de la vida, se contradice a sí misma.

Esta tendencia se ha incrementado tanto que incluso los padres que eligen continuar con el embarazo de un feto defectuoso —como es el caso de los niños con trisomía 18— son frecuentemente tratados con cierto rechazo, apatía e incompreensión por parte del equipo médico (35). Algunos especialistas advierten que los médicos deberían dejar de lado sus opiniones personales (dando a entender que habitualmente se encuentran a favor del aborto eugenésico) y, en cambio, deberían acompañar adecuadamente el embarazo de un feto con una patología grave, como la trisomía 18 (31).

La percepción de la gravedad del aborto se ha ido debilitando progresivamente en la conciencia del ámbito médico, llegando a negar hasta cuestiones tan evidentes, como es el valor de la vida de un niño inocente.

Respuesta ética al aborto

El aborto es la muerte del embrión o feto durante su desarrollo prenatal. En términos técnicos, es la interrupción del embarazo antes de la viabilidad del feto (43). Es un acto gravemente ilícito, ya que procura la muerte del embrión o del feto en forma directa y deliberada. Este atentado contra la vida presenta características que lo hacen particularmente grave: se trata del homicidio del ser humano más inocente y más débil de todo el género humano, incapaz de agredir e incapaz de defenderse, totalmente confiado a la protección de su madre.

Es verdadero y real que muchas veces la elección del aborto se da en situaciones muy difíciles y dolorosas —

pobreza, soledad o enfermedad—, en las que la madre vulnerable considera que el aborto es la única alternativa posible. Sin embargo, estas y otras razones similares, aun siendo graves y dramáticas, nunca pueden justificar la muerte de un niño inocente.

El fundamento del respeto a la vida de un ser humano se encuentra en la justicia: en dar a cada uno lo que le corresponde. Y una exigencia propia de la justicia es la inviolabilidad de la vida humana. Al mismo tiempo, la inviolabilidad de la vida humana encuentra fundamento en la dignidad intrínseca del hombre. Para referirnos entonces al valor de la vida humana es necesario centrar los argumentos en la dignidad de la persona y en la inviolabilidad de la vida del ser humano (43).

Spaemann sostiene que la dignidad de la persona tiene una dimensión ontológica, que es idéntica para todos los seres humanos, y una dimensión moral, que varía de acuerdo a los actos libres (comportamiento) del hombre. La dignidad ontológica es el “mínimo de dignidad humana” y se refiere a la propiedad de un ser que no es solo “fin en sí mismo para sí”, sino “fin en sí mismo por antonomasia” (43, 44). De esta afirmación se deriva que la dignidad del hombre debe ser respetada independientemente del grado de perfección de sus capacidades, ya que no depende del desarrollo o de la posesión de una determinada cualidad. La dignidad no es algo que se deba alcanzar: ya se es digno desde el momento en que se es ontológicamente. Cabe destacar que el concepto *dignidad ontológica* es intrínseco a la persona y, por lo tanto, ninguna enfermedad puede alterarla. El respeto a la vida de los demás es un mínimo absolutamente necesario cuyo fundamento es la común condición humana. La vida es un bien de carácter fundamental, presupuesto de cualquier otro bien humano (43).

Siguiendo esta línea de pensamiento, De Martini concluye que

Toda persona tiene un valor único e irrepetible; el ser humano, aun cuando solo sea un embrión de una célula, tiene una vida inviolable; respetar la vida de una persona, por precaria que sea, es el mínimo exigido de cualquier acción médica; las vidas de los seres humanos tienen igual valor, con independencia de las mayores o menores capacidades que puedan desarrollar en el futuro. (43)

Los cuidados paliativos fetales y perinatales

Los cuidados paliativos fetales y perinatales constituyen un área en pleno crecimiento dentro de la medicina (24, 45). Sus principales objetivos son el alivio del sufrimiento y la búsqueda de la mejor calidad de vida posible de los niños con enfermedades crónicas, graves o potencialmente letales (1, 45). Estos cuidados tienen como centro al niño y su familia, y proporcionan soporte médico y emocional a aquellas familias con un feto enfermo, quizá con pronóstico infausto (24, 26). Este equipo acompaña a la mujer embarazada a transitar el camino desde el diagnóstico hasta el nacimiento y, luego del nacimiento, hasta el fallecimiento o hasta que el niño pueda ser llevado a su casa.

El equipo de cuidados paliativos fetales y perinatales es multidisciplinario y habitualmente cuenta con un médico pediatra o un neonatólogo, una enfermera, un asistente de servicio social y un sacerdote o acompañante espiritual (24). También se sugiere la presencia de un obstetra y de un genetista (31). Este equipo brinda el apoyo necesario a las familias que, luego del diagnóstico, deberán

enfrentar una de estas tres situaciones: la pérdida del feto por muerte intra-útero, el fallecimiento posterior al nacimiento o la supervivencia durante un tiempo difícil de predecir (26). Desde el embarazo, el equipo se ocupa de realizar, junto con los padres, un *delivery plan* (o plan para el nacimiento), en el que se encuentren contemplados los deseos de los padres frente a los distintos escenarios posibles (24, 26, 31). El equipo de cuidados paliativos acompaña y asesora a los padres en la toma de decisiones junto con el equipo médico neonatal. En el caso de los niños con trisomía 18, se plantea el dilema de realizar o no intervenciones invasivas (p. ej., la realización de cirugías cardiovasculares). Estas decisiones deben ser evaluadas en cada caso específico debido a la gran variabilidad fenotípica y al distinto grado de gravedad de la enfermedad (1). El personal de cuidados paliativos fetales y perinatales prepara a los padres y ayuda a los médicos especialistas a definir la conducta en cada situación particular (1, 29). Además, se involucra en las necesidades emocionales de las familias: ayuda a los padres a la aceptación de un diagnóstico no deseado, asesora en la forma de comunicarlo a los demás, se ocupa de que las familias puedan atesorar buenos recuerdos del tiempo de vida compartido y, en algunos casos, acompaña a la familia en la despedida de su hijo y luego del fallecimiento (26).

A pesar de los grandes beneficios que reviste el acompañamiento por parte de un equipo de cuidados paliativos perinatales, todavía no resulta una práctica frecuente (26). El porcentaje de derivación de mujeres con diagnóstico prenatal de trisomía 13, trisomía 18 y anencefalia (patologías más frecuentemente derivadas a centros de cuidados paliativos perinatales) oscila entre el 14 % y el 19 %. Posiblemente, el porcentaje es bajo por la elección del aborto (26). Aunque también se debería a una cierta

estigmatización *negativa* de los cuidados paliativos en la población general y aun dentro del ámbito médico. Se piensa que únicamente se debe recurrir a ellos cuando “ya no hay nada para hacer” (24). Es importante recalcar que la derivación al equipo de cuidados paliativos perinatales no implica el rechazo a la conducta intervencionista activa. El criterio de derivación es la presencia de una patología de pobre pronóstico, no el rechazo de toda terapia con intención curativa o con intención de prolongar la vida (24).

Por otro lado, el personal de cuidados paliativos perinatales debe colaborar con el resto del equipo médico y con la familia en la toma de decisiones sobre el tipo de tratamiento (intervencionista activo vs. paliativo) que debe recibir el neonato en cada caso particular.

Otro punto a mencionar es que la derivación a cuidados paliativos suele ser tardía. En una serie de casos publicada, en 66 mujeres con diagnóstico prenatal de trisomía 18, 13 o anencefalia, solo un tercio había realizado una única consulta antes del nacimiento (24). El diagnóstico de trisomía 18 suele realizarse en la semana 20, y está reportado que la mayoría de las mujeres que consultan con el servicio de cuidados paliativos recién son derivadas alrededor de la semana 27 (24). Queda mucho camino por recorrer para un cuidado de alta calidad médica y humana.

Habitualmente, las mujeres con diagnóstico prenatal de trisomía 18 derivadas al servicio de cuidados paliativos son aquellas que deciden continuar con el embarazo (24, 26, 29, 31). Sin embargo, podría ser interesante que todas las mujeres con este diagnóstico realicen al menos una consulta con el equipo de cuidados paliativos. Algunas ni siquiera saben de la existencia de estos cuidados (24).

En una encuesta realizada a médicos especialistas en medicina fetal, el 90 % avaló la necesidad de que todas las mujeres conozcan los cuidados paliativos perinatales luego del diagnóstico (26, 29). Es posible que haya mujeres que elijan el aborto por no conocer la posibilidad de acompañar a su hijo mediante cuidados de calidad. También es probable que haya mujeres que opten por la terminación del embarazo al sentirse solas o sin fuerzas para sobrellevar la delicada condición de su hijo. Si se desea que la mujer tome una decisión realmente informada, debería al menos garantizársele el pleno conocimiento de todas las posibilidades que tiene a su alcance.

Es llamativa la contradicción que existe en la misma medicina que, por un lado, aumenta los conocimientos sobre los cuidados paliativos fetales y perinatales y, por otro lado, acepta cada vez más el aborto de niños con patologías de pobre pronóstico. Se ha reportado que los hospicios perinatales ofrecen una ayuda tangible y una alternativa al aborto voluntario, y han permitido que la tasa de continuación del embarazo aumente (36).

CONCLUSIÓN

La elección del aborto posterior al diagnóstico prenatal de trisomía 18 es una práctica frecuente que presenta cada vez mayor aceptación, tanto en la opinión pública como a nivel legislativo y dentro del mismo personal médico. El supuesto justificativo del aborto en estos casos es la gravedad de la enfermedad fetal, aunque no deja de evidenciar una inadecuada valoración de la vida de cualquier ser humano, por defectuosa que sea o pueda ser su calidad de vida.

Actualmente, debido a los avances en la medicina neonatal, tanto en el ámbito médico como en el científico,

ya no se considera la trisomía 18 como una enfermedad incompatible con la vida. Están cambiando las conductas médicas en los niños nacidos con síndrome de Edwards. Este cambio de paradigma que se está observando en la conducta médica posnatal también debería reflejarse en la conducta médica prenatal, ofreciendo a los padres otras alternativas distintas al aborto.

Los cuidados paliativos perinatales constituyen una respuesta ética válida para el tratamiento de niños con trisomía 18 y son parte de una respuesta médica frente al aborto. Parece oportuna una mayor difusión de estos cuidados, ya que es frecuente que las mujeres desconozcan la posibilidad de acompañar a sus hijos, evitando o, al menos, paliando adecuadamente el sufrimiento de estos. En conclusión, los cuidados paliativos fetales y perinatales constituyen una respuesta ética concreta al aborto de niños con trisomía 18.

REFERENCIAS

1. Mullin J, Wolfe J, Bluebond-Langner M, Craig F. Experiences of children with trisomy 18 referred to pediatric palliative care services on two continents. *Am J Med Genet A*. 2019;179(6):903-907. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61149>
2. Hurley EH, Krishnan S, Parton LA, Dozor AJ. Differences in perspective on prognosis and treatment of children with trisomy 18. *Am J Med Genet A*. 2014;164A(10):2551-6. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36687>
3. Cereda A, Carey JC. The trisomy 18. *Orphanet J Rare Dis*. 2012;7:81. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-81>
4. Nelson KE, Hexem KR, Feudtner C. Inpatient hospital care of children with trisomy 13 and trisomy 18 in the United States. *Pediatrics*. 2012;129(5):869-76. DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2011-2139>

5. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH. A new trisomic syndrome. *Lancet*. 1960;1(7128):787-90. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(60\)90675-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(60)90675-9)
6. Thorvilson MJ, Copeland AJ. Incompatible with care: examining trisomy 18 medical discourse and families' counter-discourse for recuperative ethos. *J Med Humanit*. 2017;39(3):349-360. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10912-017-9436-6>
7. Meyer RE, Liu G, Gilboa SM, Ethen MK, Aylsworth AS, Powell CM, et al. National birth defects prevention network. Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18: a multi-state population-based study. *Am J Med Genet A*. 2016;170A(4):S25-37. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37495>
8. Patterson J, Taylor G, Smith M, Dotters-Katz S, Davis AM, Price W. Transitions in care for infants with trisomy 13 or 18. *Am J Perinatol*. 2017;34(9):887-894. DOI: <https://doi.org/10.1055/s-0037-1600912>
9. Jacobs AP, Subramaniam A, Tang Y, Philips JB 3rd, Biggio JR, Edwards RK, et al. Trisomy 18: a survey of opinions, attitudes, and practices of neonatologists. *Am J Med Genet A*. 2016;170(10):2638-643. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37807>
10. Wilkinson DJC, De Crespigny L, Lees C, Savulescu J, Thiele P, Tran T, et al. Perinatal management of trisomy 18: a survey of obstetricians in Australia, New Zealand and the UK. *Prenatal Diagn*. 2014;34(1):42-49. DOI: <https://doi.org/10.1002/pd.4249>
11. Yates AR, Hoffman T, Shepherd E, Boettner B, McBride K. Pediatric sub-specialist controversies in the treatment of congenital heart disease in trisomy 13 or 18. *J Genet Couns*. 2011;20(5):495-509. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9373-x>
12. Kaulfus ME, Gardiner H, Hashmi SS, Mendez-Figueroa H, Miller VJ, Stevens B, et al. Attitudes of clinicians towards surgery and trisomy 18. *J Genet Couns*. 2019;28(3):654-663. DOI: <https://doi.org/10.1002/jgc4.1089>
13. Goc B, Walencka Z, Włoch A, Wojciechowska E, Wiecek-Włodarska D, Krzystalik-Ładzińska J, et al. Trisomy 18 in neonates: prenatal diagnosis, clinical features, therapeutic dilemmas and outcome. *J Appl Genet*. 2006;47(2):165-70. DOI: <https://doi.org/10.1007/BF03194617>
14. Nguyen JE, Salemi JL, Tanner JP, Kirby RS, Sutsko RP, Ashmeade TL, et al. Survival and healthcare utilization of infants diagnosed with lethal congenital malformations. *J Perinatol*. 2018;38(12):1674-1684. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41372-018-0227-3>
15. Nishiyama M, Sekizawa A, Ogawa K, Sawai H, Nakamura H, Samura O, et al. Factors affecting parental decisions to terminate pregnancy in the presence of chromosome abnormalities: a Japanese multicenter study. *Prenat Diagn*. 2016;36(12):1121-126. DOI: <https://doi.org/10.1002/pd.4947>
16. Dobson LJ, Reiff ES, Little SE, Wilkins-Haug L, Bromley B. Patient choice and clinical outcomes following positive noninvasive prenatal screening for aneuploidy with cell-free DNA (cfDNA). *Prenat Diagn*. 2016;36(5):456-62. DOI: <https://doi.org/10.1002/pd.4805>
17. Hume H, Chasen ST. Trends in timing of prenatal diagnosis and abortion for fetal chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol*. 2015;213(4):545.e1-4. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2015.06.008>
18. Silberberg A, Robetto J, Grimaux G, Nucifora L, Moreno Villares JM. Ethical issues about the paradigm shift in the treatment of children with trisomy 18. *Eur J Pediatr*. 2020;179(3):493-497. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00431-019-03531-4>
19. Gekas J, Langlois S, Ravitsky V, Audibert F, Van den Berg D, Haidar H, et al. Identification of trisomy 18, trisomy 13, and Down syndrome from maternal plasma. *Appl Clin Genet*. 2014;7:127-131. DOI: <https://doi.org/10.2147/TACG.S35602>
20. Etchegaray A, Palma F, De Rosa R, Russo RD, Beruti E, Fregonese R, et al. Cirugía fetal de mielomeningocele: evolución obstétrica y resultados perinatales a corto plazo de una cohorte de 21 casos. *Surg Neurol Int*. 2018;9(Suppl 4):S73-S74. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6282175/>

21. Otayza F. Cirugía fetal del mielomeningocele fetal. *Rev Med Clin Condes*. 2015;26(4):442-451. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.07.003>
22. De Mézerac I. *Un hijo para la eternidad*. Madrid: Rialp; 2004.
23. Rodríguez Martín E. La extensión de la eugenesia en el ámbito sanitario español a través del diagnóstico prenatal. *Cuad Bioét*. 2012;23:53-70. Disponible en: <http://aebioetica.org/revistas/2012/23/77/53.pdf>
24. Marc-Aurele KL, Nelesen R. A five-year review of referrals for perinatal palliative care. *J Palliat Med*. 2013;16(10):1232-236. DOI: <https://doi.org/10.1089/jpm.2013.0098>
25. Janvier A, Farlow B, Barrington KJ. Parental hopes, interventions, and survival of neonates with trisomy 13 and trisomy 18. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2016;172(3):279-87. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31526>
26. Marc-Aurele KL, Hull AD, Jones MC, Pretorius DH. A fetal diagnostic center's referral rate for perinatal palliative care. *Ann Palliat Med*. 2018;7(2):177-185. DOI: <https://doi.org/10.21037/apm.2017.03.12>
27. Aiyer AN, Ruiz G, Steinman A, Ho GY. Influence of physician attitudes on willingness to perform abortion. *Obstet Gynecol*. 1999;93: 576-80. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0029-7844\(98\)00467-0](https://doi.org/10.1016/S0029-7844(98)00467-0)
28. Janvier A, Farlow B, Barrington KJ, Bourque CJ, Brazq T, Wilfond B. Building trust and improving communication with parents of children with trisomy 13 and 18: a mixed-methods study. *Palliat Med*. 2020;34(3):262-271. DOI: <https://doi.org/10.1177/0269216319860662>
29. Hasegawa SL, Fry JT. Moving toward a shared process: the impact of parent experiences on perinatal palliative care. *Semin Perinatol*. 2017;41(2):95-100. DOI: <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2016.11.002>
30. Janvier A, Farlow B, Barrington K. Cardiac surgery for children with trisomies 13 and 18: Where are we now? *Semin Perinatol*. 2016;40(4):254-60. DOI: <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.12.015>
31. Dotters-Katz SK, Kuller JA, Grace MR, Laifer SA, Strauss RA. Management considerations for ongoing pregnancies complicated by trisomy 13 and 18. *Obstet Gynecol Surv*. 2016;71(5):295-300. DOI: <https://doi.org/10.1097/OGX.0000000000000304>
32. Carey JC. Attitudes of neonatologists toward delivery room management of confirmed trisomy 18: potential factors influencing a changing dynamic. *Pediatrics*. 2009;123(3):e547-8. DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2008-3729>
33. Venneman SS, Narnor-Harris P, Perish M, Hamilton M. "Allow natural death" versus "do not resuscitate": three words that can change a life. *J Med Ethics*. 2008;34(1):2-6. DOI: <https://doi.org/10.1136/jme.2006.018317>
34. Koogler TK, Wilfond BS, Friedman Ross L. Lethal language, lethal decisions. *Hastings Cent Rep*. 2003;33(2):37-41. DOI: <https://doi.org/10.2307/3528153>
35. Wilkinson DJ. Antenatal diagnosis of trisomy 18, harm and parental choice. *J Med Ethics*. 2010;36(11):644-45. DOI: <https://doi.org/10.1136/jme.2010.040212>
36. Cerruti M. Terapie fetali: questioni etiche. *Medicina e Morale*. 2016;4:403-432. DOI: <https://doi.org/10.4081/mem.2016.441>
37. Duque JAP, Ferreira CF, Zachia SA, Sanseverino MTV, Gus R, Magalhães JAA. The natural history of pregnancies with prenatal diagnosis of trisomy 18 or trisomy 13: retrospective cases of a 23-year experience in a Brazilian public hospital. *Genet Mol Biol*. 2019;42(1 suppl 1):286-296. <https://doi.org/10.1590/1678-4685-gmb-2018-0099>
38. Sgreccia E. *Manual de Bioética. Fundamentos y ética biomédica*. Madrid: Biblioteca autores cristianos; 2015.
39. Monfort Prades JM, Julián Marías. Una respuesta responsable al problema del aborto. *Cuad Bioét*. 2010;21:341-354. Disponible en: <http://aebioetica.org/revistas/2010/21/3/73/341.pdf>
40. López Moratalla N, Santiago E, Herranz Rodríguez G. Inicio de la vida de cada ser humano: ¿qué hace humano el cuerpo del hombre? *Cuad Bioét*. 2011;22:283-308. Disponible en: <http://aebioetica.org/revistas/2011/22/2/75/283.pdf>

41. Asamblea General de la ONU. (1948). Declaración Universal de los Derechos Humanos (217 (III) A) [Internet]. Disponible en: <https://www.un.org/es/about-us/universal-declaration-of-human-rights>
42. Pardo Vargas RA, Aracena M, Cares C, Cortés F, Daundes V, Mellado C, et al. Congenital anomalies of poor prognosis. Genetic consensus committee. *Rev Chil Pediatr.* 2016;87(5):422-431. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rchipe.2016.04.005>
43. De Martini S. El médico frente al aborto. Buenos Aires: Educa; 2012.
44. Spaemann R. Tema de estudio: el comienzo de la vida humana, filosofía y biología. *Cuad Bioét.* 1997;1027-1033. Disponible en: <http://aebioetica.org/revistas/1997/3/31/1027.pdf>
45. Pravin RR. Modern marvels of children's palliative care. *J Palliat Med.* 2015;18(12):1078-1079. DOI: <https://doi.org/10.1089/jpm.2015.0289>