



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE CIENCIAS

Producción de conocimiento global y local en el uso de
las pruebas prenatales invasivas y no invasivas (NIPT).

El caso de México

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE:

BIÓLOGA

P R E S E N T A:

Ana Belen Salazar Angeles



TUTORA:

M. en C. María Alicia Villela González

Ciudad Universitaria, CD. MX., 2023



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

HOJA DE DATOS DEL JURADO

1. Datos de la alumna
Salazar
Angeles
Ana Belen
5525309099
Universidad Nacional Autónoma de México
Facultad de Ciencias Biología
No. de Cuenta 314200648
2. Datos de la tutora
M. en C.
Villela
González
María Alicia
3. Datos del sinodal 1
Dra.
Álvarez
Guerrero
Alma Lilia
4. Datos del sinodal 2
Dr.
Ochoa
Olmos
Carlos Alberto
5. Datos del sinodal 3
Dr.
Rivas
Ruiz
Rodolfo
6. Datos del sinodal 4
M. en FC.
Ornelas
Cruces
Marco David
7. Datos del trabajo escrito
Producción de conocimiento global y local en el uso de las pruebas prenatales invasivas y no invasivas (NIPT). El caso de México.
pp.
2022

A Maura por ser flor y canto en mi vida

AGRADECIMIENTOS ACADÉMICOS

El presente trabajo de investigación fue parte del proyecto de la Dra. Ana Rosa Barahona Echeverría: CB 2017-2018-A1-S-8786 “Ciencia transnacional y redes de colaboración en el estudio de las Ciencias de la Vida en México, 1960-1990” apoyado por el Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología (CONACYT).

Agradezco al taller de Problemas Históricos y Filosóficos de la Biología por abrirme las puertas a otra mirada de la ciencia.

Agradezco a mi Tutora: M. en C. María Alicia Villela González, y a los miembros del jurado: Dra. Alma Lilia Álvarez Guerrero, Dr. Carlos Alberto Ochoa Olmos, Dr. Rodolfo Rivas Ruiz y al M. en FC. Marco David Ornelas Cruces. Gracias a todas y todos por su disposición y apoyo.

AGRADECIMIENTOS PERSONALES

Agradezco a mi Tutora M. en C. Alicia Villela por su sensibilidad y calidez. Gracias por apoyarme, por ser tan solidaria y paciente conmigo. Es una de las mejores personas que he conocido en mi vida y sin duda un ejemplo a seguir.

Agradezco a mi familia: Carlos y Maura por ser mis compañeros de vida y apoyarme en los momentos más difíciles, con su sonrisa todo lo que hago cobra sentido.

Agradezco a las dos familias que me acogieron en su calor: Ángeles Domínguez y Cortés Huerta. Las amo a todas y a todos, no hay palabras para agradecer a cada miembro por su ejemplo, su esfuerzo y por hacer todo lo posible para que se cumplieran mis sueños aun cuándo algunas veces parecía imposible.

Agradezco a todas mis amigas y amigos que siempre estuvieron para aconsejarme y ayudarme en la realización de esta tesis. Gracias por su amistad sincera y por todo su cariño.

ÍNDICE

RESUMEN	8
INTRODUCCIÓN	10
MÉTODO	14
CAPÍTULO 1. Profesionalización de la medicina reproductiva humana	15
CAPÍTULO 2. Los inicios del diagnóstico prenatal (1960 a 1990)	23
2.1. Inicios del diagnóstico prenatal en México	26
CAPÍTULO 3. Pruebas prenatales invasivas	30
3.1. Amniocentesis	31
3.2. Biopsia de vellosidades coriales (BVC)	33
3.3. Extracción de sangre fetal (ESF)	36
CAPÍTULO 4. Pruebas prenatales no invasivas (NIPT)	38
4.1. ¿Qué son las NIPT? ¿Por qué y cuándo se utilizan?	38
4.2. Molecularización de las pruebas	42
4.3. Ventajas y desventajas de las NIPT	45
4.4. Incorporación de las NIPT en la práctica clínica	49
4.5. Situación en México	50
4.6. Asesoramiento genético	54

CAPÍTULO 5. Eugenesia liberal y las NIPT	59
5.1. Antecedentes: Francis Galton en el siglo XIX	59
5.2. Eugenesia liberal	64
5.3. Situación actual	67
DISCUSIÓN	70
• Algunas consecuencias sociales, culturales y médicas del uso cada vez mayor de las NIPT en el contexto global y local	72
• NIPT y la interrupción del embarazo	85
• Mercantilización de personas, artefactos y materiales genéticos que las ciencias reproductivas ofrecen como parte del llamado determinismo genético	89
CONCLUSIONES	95
REFERENCIAS CITADAS	100
GLOSARIO	108

RESUMEN

El presente trabajo ofrece un panorama general del proceso de profesionalización de la medicina reproductiva y particularmente de la expansión y circulación de conocimiento que dieron lugar al desarrollo de pruebas prenatales invasivas y no invasivas (NIPT). El objetivo general de esta investigación es analizar el contexto científico, cultural y social que permite la producción, aceptación y difusión del uso de tecnologías reproductivas invasivas y no invasivas. Para lo cual se llevó a cabo un análisis cualitativo de fuentes primarias y secundarias con la finalidad de identificar el desarrollo y profesionalización de la medicina reproductiva en sus inicios (1960-1990) a nivel global y local. Distinguir el impacto de la medicina reproductiva en una segunda etapa de circulación tecnológica e interpretativa (1990 -2020) y evaluar el caso de México. Reconocer e identificar los usos e impacto de las pruebas prenatales en el proceso de toma de decisiones en torno a la sexualidad y salud reproductiva (1990-2021). Y por último realizar un análisis del posible proceso de mercantilización de personas, artefactos y materiales genéticos que ofrecen las ciencias reproductivas.

Las preguntas de investigación que guiaron el proyecto son: ¿Qué papel ha jugado la circulación del material genético y las pruebas prenatales en la actualidad a nivel global y local?, ¿Qué importancia tiene la producción y difusión de conocimiento en la medicina reproductiva en la actualidad? y ¿Qué posibles dilemas surgieron en los años 60 del siglo XX con el desarrollo de las ciencias médicas reproductivas globales y locales (sociedad, ciencia, política)?

En el presente trabajo se enmarcan tres momentos importantes en el desarrollo de la medicina reproductiva y en particular de las pruebas prenatales. El primero se refiere a las primeras cinco décadas del siglo XX, una época de primeros descubrimientos en torno al funcionamiento de sistemas reproductivos, el número de cromosomas y el estudio de la función hormonal, así como movimientos culturales y sociales como el movimiento *hippie* y la liberación femenina, que fueron parteaguas para la segunda etapa posterior a los años 60 del siglo XX. En esta segunda etapa se llevaron a cabo un sinnúmero de descubrimientos científicos al igual que movimientos sociales que

contribuyeron a la profesionalización de las ciencias de la reproducción humana y el inicio del diagnóstico prenatal. Abriendo paso a la tercera etapa de 1990 a 2020, donde las nuevas tecnologías reproductivas y en particular las NIPT cobran un papel muy importante en la toma de decisiones de las parejas y en los nuevos debates éticos en torno a su uso.

La creciente demanda y uso de pruebas prenatales en la actualidad ha traído consigo una serie de implicaciones en la sociedad que impactan en la toma de decisiones de las mujeres o las parejas. Los países abordan sus preocupaciones de manera distinta dependiendo de su sistema de valores. Algunas de estas discusiones se centran en los derechos de las personas con discapacidad, interrupción del embarazo, prácticas eugenésicas, derechos reproductivos, salud sexual y determinismo genético.

No hay que olvidar que este tipo de tecnologías en la mayoría de los países que ofrecen estas pruebas aún están restringidas a un sector muy reducido de la sociedad, generalmente aquellos con recursos económicos altos. Esto, a su vez, obedece a un proceso mercantil que también sufrió la medicina reproductiva a la par de su profesionalización y especialización. El aumento en la demanda de pruebas prenatales ha puesto sobre la mesa de discusión el curso que están tomando estas tecnologías: como un beneficio para la sociedad o sólo como una nueva vía de enriquecimiento. Todas las personas en el mundo tienen derecho a decidir tener un hijo sano. Sin embargo, no hay que perder de vista la ética y la moralidad implicadas en la toma de decisiones y en la práctica profesional.

INTRODUCCIÓN

Desde hace unas décadas la historiografía de la ciencia ha sufrido cambios importantes en su acercamiento al estudio de las ciencias de la vida. El campo de los Estudios de la Ciencia y la Tecnología (STS, por sus siglas en inglés) se ha centrado en la necesidad de escribir narrativas conectadas transnacionales, basadas en un tratamiento recíproco de los contextos globales y locales que describen la dinámica de las prácticas científicas. Las historias conectadas, a diferencia de aquellas comparativas, deben ser escritas para iluminar tanto las tendencias globales como las resistencias locales.¹ Este acercamiento transnacional de los STS, y en particular de la Historia de la Ciencia, busca abandonar el concepto de Estado-Nación como principal unidad de análisis para poder comprender el desarrollo de la historia de la ciencia, alejarse de las narrativas centradas en Europa y Estados Unidos para explicar el papel de las redes de intercambio transnacional y de la circulación de conocimiento, personas, artefactos y prácticas científicas. Esta nueva perspectiva permite lograr una comprensión novedosa de la ciencia como fenómeno histórico.^{2,3,4}

El presente proyecto de investigación busca contribuir tanto empírica como teóricamente a los STS en América Latina, para dar cuenta de cómo el conocimiento que se produce en los “países en desarrollo” forma parte de los conocimientos internacionales a medida que circula en las redes transnacionales de colaboración. En lo particular, la realización de este proyecto iluminará el inicio de las redes de colaboración que permitieron la creación de instituciones relacionadas con el estudio de las tecnologías reproductivas y la estandarización de novedosas técnicas experimentales a partir de los años sesenta del siglo XX, con la creciente demanda de óvulos, espermatozoides, embriones y úteros, los cuales facilitaron la expansión y la circulación de material genético de Estados Unidos e

¹ Subrahmanyam, “Connected Histories”. 735-740.

² Turchetti, “Introduction: have we ever been ‘transnational?’”, 320-325.

³ Conrad, *What Is Global History?* 37-40.

⁴ Barahona, “Local, Global, and Transnational Perspectives”, 2-4.

Inglaterra principalmente, a otros países, incluido México. Esta tendencia a la transnacionalidad del conocimiento genético favoreció la expansión y profesionalización de esta cultura material.

En efecto, las ciencias de la reproducción han tenido una historia interesante alrededor de todo el mundo, y su estudio trae consigo un sin número de actores y esferas de la sociedad implicados. La profesionalización de la medicina reproductiva como disciplina científica implicó no sólo el desarrollo de artefactos, teorías e instrumentos cada vez más sofisticados, sino también el cambio de paradigma en torno a la salud reproductiva y la sexualidad. La manera en la que se han transformado las ideologías y la cultura de las poblaciones ha traído consigo la apertura a nuevas sexualidades y todo tipo de configuraciones familiares. Las nuevas tecnologías reproductivas y las pruebas prenatales no invasivas abrieron además la posibilidad a las parejas de contar con alternativas para tratar los problemas crecientes de infertilidad tanto en México como a nivel global.

Un paso importante en el proceso de profesionalización de la medicina reproductiva fue el surgimiento de productos tecnocientíficos como las hormonas y la píldora anticonceptiva. Russel Marker, químico de la Universidad de Pensilvania, se interesó a finales de la década de 1930 en la obtención de esteroides como la progesterona a partir de la diosgenina, que era el compuesto principal obtenido de *Dioscorea mexicana* (barbasco). A principios de 1940 la progesterona dejaba ganancias de hasta ochenta dólares estadounidenses por gramo.⁵

Estos productos tecnocientíficos una vez producidos en grandes cantidades por laboratorios especiales, comenzaron a distribuirse en países considerados tercermundistas, y en las colonias industrializadas de los Estados Unidos a través de programas federales de planificación familiar. De esta manera la década de los años sesenta del siglo XX se considera un momento importante en el desarrollo y profesionalización de la medicina reproductiva. Al separarse la sexualidad y la salud reproductiva, las ciencias de la reproducción empezaron a ser consideradas herramientas para diagnosticar algunos trastornos genéticos o anomalías cromosómicas y en algunos casos tratar los

⁵ Marks, “Historia de la píldora anticonceptiva”, 34.

problemas de infertilidad, fue así como empezaron a ser mercantilizadas y mejoradas hasta pasar de las pruebas invasivas hasta las no invasivas.⁶

A través de este proyecto se busca visibilizar algunos debates y polémicas que durante el desarrollo histórico y profesionalización de la medicina reproductiva surgieron a partir de la segunda mitad del siglo XX (aborto, prácticas eugenésicas, interrupción del embarazo, discapacidad, derechos homoparentales y circulación de artefactos y materiales genéticos, entre otros) abriendo paso a una nueva eugenesia liberal, la cual, de acuerdo con Agar (1998), propone que se logren los mejores convenios internos y sociales al permitir que los futuros padres, con base en su información y sus valores, tomen la decisión que mejor les convenga y no sea el Estado el encargado de decidir sobre la vida de la población.⁷

Sin duda, la molecularización de las pruebas de detección y diagnóstico han contribuido para poder interpretar y reconocer algunas condiciones genéticas que no se habían identificado con las pruebas citogenéticas para dar lugar al desarrollo de pruebas prenatales no invasivas (NIPT) que suponen algunas ventajas y desventajas frente a las pruebas de detección convencionales y las pruebas invasivas. Revisaremos cómo es que el auge de las NIPT en la actualidad abre la posibilidad de que cada vez más personas en México tengan acceso a este tipo de pruebas; y cómo ello influye en la toma de decisiones de las familias y en otros aspectos sociales, culturales y políticos.

La eugenesia es un término que subyace al abordar el tema de tecnologías reproductivas, y aunque este trabajo no busca aclarar los debates en torno a las prácticas eugenésicas del siglo XIX, sólo se aborda el tema en forma breve para distinguir y ubicar los antecedentes del pensamiento eugenésico propuesto por Francis Galton con los debates actuales sobre la propuesta de la llamada eugenesia liberal en los siglos XX y XXI. Los sectores médicos fueron los que contribuyen fuertemente en el desarrollo de las tecnologías reproductivas, fueron ellos lo que diseminaron y consolidaron un modelo emergente de las técnicas aprendidas fuera del país y las aplicaron a las necesidades nacionales (México) con lo que de esta forma las élites médicas y los científicos locales,

⁶ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 20-25.

⁷ Agar, "Liberal Eugenics", 139.

aunque en desventaja con respecto a los científicos de otras partes del mundo se aprovecharon de la situación para alcanzar propios intereses y propias agendas locales con fuertes beneficios económicos.

El capítulo 1 es un relato del proceso histórico de la profesionalización de la medicina reproductiva desde finales del siglo XIX hasta finales del siglo XX. El capítulo 2 ofrece un acercamiento a los inicios del diagnóstico prenatal (1960-1990) de manera global y local abordando los inicios de estos procedimientos médicos en México. El capítulo 3 es una descripción de las principales pruebas prenatales invasivas como la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriónicas y la extracción de sangre fetal. El capítulo 4 está dedicado a las pruebas prenatales no invasivas (NIPT), las cuales son el principal enfoque en esta tesis, en este capítulo se profundiza un poco más acerca de estas tecnologías, así como el proceso de molecularización de las pruebas, sus ventajas y desventajas, los retos que representa su introducción a la práctica clínica, la importancia del asesoramiento genético y por último la situación de México en torno al uso de pruebas prenatales. En el capítulo 5 se hace un breve análisis del movimiento eugenésico de Francis Galton en el siglo XIX, la eugenesia liberal y se presenta una discusión de la situación actual de este término tan polémico. Finalmente en el capítulo 6 se lleva a cabo una discusión de las consecuencias sociales, culturales y médicas del uso cada vez mayor de las NIPT a nivel global y local; de la interrupción del embarazo relacionado al uso de NIPT; y los procesos de mercantilización de personas artefactos y materiales genéticos dentro de las ciencias reproductivas. En este último apartado también se aborda la problemática de la idea del determinismo genético dentro de las ciencias reproductivas.

MÉTODO

Para la realización de este proyecto se llevó a cabo un análisis documental cualitativo de fuentes primarias y secundarias en tres momentos importantes en el desarrollo de la medicina reproductiva. El primero es antes de los años 60 del siglo XX, una época de primeros descubrimientos en torno al funcionamiento de sistemas reproductivos, el número de cromosomas y el estudio de la función hormonal, así como movimientos culturales y sociales, que fueron parteaguas para la segunda etapa, que va de 1960-1990 y que permite identificar la profesionalización de las ciencias reproductivas. Un tercer momento, de 1990-2020, muestra cómo las NIPT se abrieron paso como una nueva forma de intercambio de material genético fuera de las fronteras nacionales e internacionales. El análisis histórico, filosófico permitirá reconocer los diferentes actores involucrados en las tomas de decisiones de las nuevas posturas sobre la sexualidad y la salud reproductiva como las pruebas prenatales especializadas para la detección y diagnóstico de posibles alteraciones genéticas. Se llevó a cabo un análisis de posibles procesos acompañados de cambios en la sociedad, la política y la cultura; que implica a su vez el desarrollo de debates éticos sobre el uso de estas nuevas tecnologías reproductivas no invasivas.

CAPÍTULO 1. Profesionalización de la medicina reproductiva humana

La reproducción humana ha sido un tema difícil de abordar históricamente en la cultura occidental; diversas cuestiones culturales, sociales, políticas y religiosas han llevado a formar ideologías divergentes en torno a este tema. Particularmente el caso de los Estados Unidos es el ejemplo claro del proceso histórico tan complejo por el que ha pasado la medicina reproductiva y las tecnologías aplicadas en ella. De acuerdo con Kitcher (2002), es necesario enfocarnos en los grandes logros que se dieron en el campo de la biología molecular de finales del siglo XX, para poder comprender cómo es que funcionan las pruebas genéticas, sus interpretaciones y limitaciones.⁸

A finales del siglo XIX en los Estados Unidos se había prohibido el uso y la distribución de anticonceptivos y literatura obscena por medio de la aprobación de las leyes Comstock. Estas leyes clasificaban dentro de este rubro a la información sobre anticonceptivos y los estudios que tuvieran que ver con ellos; se consideraban ilegales en una gran parte del territorio principalmente en Massachusetts y Connecticut. Desde finales del siglo XIX muchos movimientos se manifestaron en contra del impedimento de los derechos de las mujeres a recibir información acerca de la anticoncepción y el control de la natalidad.^{9,10} Los temas reproductivos estaban prohibidos, tanto científica como socialmente. Las ciencias de la reproducción empezaron a estudiarse mucho después que las ciencias de otros sistemas del cuerpo humano que se profesionalizaron a finales del siglo XIX dentro de la medicina general (aparato digestivo, sistema nervioso, aparato respiratorio, sistema circulatorio, etc.). Esta desinformación sobre temas reproductivos fue cuestionada por los movimientos neomalthusianos, eugenésicos y el control de la natalidad a comienzos del siglo XX.¹¹

A principios del siglo XX, la medicina reproductiva era un campo de estudio poco explorado e incluso oculto debido a los tabúes que persistían en torno a los temas de sexualidad. Científicos como Frank R. Lillie (1870-1974), George Papanicolau (1883-1963), Margaret Sanger

⁸ Kitcher, *Las vidas por venir*, 24.

⁹ Marks, "Historia de la píldora anticonceptiva", 32-33.

¹⁰ Schoijet, "El control de la natalidad", 131.

¹¹ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 31.

(1879-1966), George Washington Corner (1889-1981), Harold H. Cole (1897-1978), Warren Weaver (1894-1978), etc., fueron quienes contribuyeron en el proceso de profesionalizar la reproducción en el siglo XX. Eran científicos reproductivos especializados en diferentes campos como la biología, la medicina y la agricultura. Clarke (1998) estudió el papel tan importante que tuvieron los científicos, las instituciones y los defensores del control de la natalidad en el surgimiento de las ciencias de la reproducción y su proceso de transformación en disciplinas científicas, frente a un mundo que se oponía a su desarrollo en los Estados Unidos.¹²

De 1910 a 1963 hubo cambios muy radicales en la medicina reproductiva entre científicos reproductivos, patrocinadores, mercados, el sector privado, movimientos sociales de control de la natalidad, control de la población y eugenesia. La formación de las ciencias reproductivas trajo consigo el establecimiento de múltiples relaciones entre científicos, bohemios, fundaciones importantes, activistas, médicos, etc. El establecimiento y el mantenimiento de las relaciones entre estos diferentes campos fue un factor clave para la legitimación social o la desaprobación de las ciencias reproductivas.

Entre 1915 y 1920 Margaret Sanger (1879-1966), que era una feminista socialista radical se convirtió en una defensora humanista liberal de la anticoncepción y la líder principal de este movimiento. En 1921 fundó su organización: Liga Estadounidense de Control de la Natalidad (American Birth Control League), de esta manera el control de la natalidad se convirtió en un tema mucho más liberal y centralizado.¹³ Durante la década de 1920, algunas de las mujeres que recién habían obtenido el derecho al sufragio, centraron sus intereses en la salud materna, en el financiamiento por parte del gobierno para recibir atención médica para las mujeres y los niños. La participación de las mujeres en temas reproductivos llevó a una mayor especialización de la ginecología, la obstetricia y la pediatría.¹⁴

¹² Clarke, *Disciplining Reproduction*, 1-5.

¹³ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 56.

¹⁴ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 38-39.

En 1921 algunos científicos en Estados Unidos decidieron nombrar el Comité del Consejo Nacional de Investigaciones para la Investigación de Problemas Sexuales (National Research Council Committee for Research in Problems of Sex), esta fue la institución más prestigiosa en el ámbito reproductivo; estos científicos hablaron abiertamente de problemas sexuales; sin embargo, la medicina reproductiva no ganó un lugar especial dentro de la medicina.¹⁵ Después de 1925 la ciencia animal comenzó a incluir en sus investigaciones la ciencia reproductiva y las aplicaciones que podría tener en la cría de ganado. Empezaron a incluirse los problemas reproductivos, los ciclos de fertilidad, diagnóstico del embarazo, incidencia de la nutrición en la fertilidad, la espermatogénesis, la fertilización y los problemas de infertilidad. Todos estos conocimientos empezaron a ser aplicados en técnicas de reproducción asistida como la inseminación artificial y otras técnicas que ayudarían a mejorar la calidad y la producción. La crianza de animales en las actividades agropecuarias contribuyó a la legitimación del estudio de los sistemas reproductivos.¹⁶

Históricamente, en la tercera década del siglo XX, la medicina reproductiva era aún un área poco especializada por los médicos generales, ya que había poca información sobre los procesos endocrinos, la ovulación, el número de cromosomas, etc. Además de que muchos médicos preferían especializarse en otras áreas y distanciarse del tema reproductivo por la relación que guardaba con la sexualidad y la sexología, temas considerados en el ámbito privado o familiar. La medicina reproductiva presentó un desarrollo tardío en la modernidad en comparación con otras áreas de la medicina.¹⁷

Hasta entonces el estudio científico y sistemático de los problemas del sexo y la reproducción no habían ido a la par de las necesidades y requerimientos médicos, sociales, educativos, etc. En 1930, Estados Unidos ocupaba el vigésimo quinto lugar en el mundo en la tasa de mortalidad materna (incluso detrás de Uruguay), lo cual condujo a un mayor esfuerzo de las organizaciones médicas respecto a los problemas de salud materna. La ginecología y la obstetricia se

¹⁵ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 6, 20.

¹⁶ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 46-47.

¹⁷ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 18-19.

fusionaron como una sola disciplina, se estableció la Junta Estadounidense de Ginecología y Obstetricia. Así se consolidó el monopolio médico sobre la salud reproductiva femenina en esta década.¹⁸

Un paso importante en el proceso de profesionalización de la medicina reproductiva fue el surgimiento de productos tecnocientíficos como las hormonas y la píldora anticonceptiva. Russel Marker, químico de la Universidad de Pensilvania, a finales de la década de 1930 se interesó en la obtención de esteroides como la progesterona (P_4) a partir de la diosgenina, que era el compuesto principal obtenido de la planta *Dioscorea mexicana* (barbasco). A principios de 1940 la progesterona dejaba ganancias de hasta ochenta dólares por gramo. Marker había logrado sintetizar 3 kg de progesterona a partir de 10 toneladas de *Dioscorea mexicana* que recolectó en Veracruz; sin embargo, aún le faltaba el respaldo de empresas farmacéuticas para poder lanzar al mercado su producto.¹⁹

En 1944, Marker se dirigió a la Ciudad de México, a Laboratorios Hormona, donde estableció una compañía farmacéutica denominada Syntex, que posteriormente abandonó por inconformidades administrativas, no sin antes haber lanzado a la fama el nombre de Syntex en la producción de cortisona, y haber ubicado a México en un buen nivel en la industria química debido a la competencia por generar progesterona. Sin embargo, no fue sino hasta el día 15 de octubre de 1951 que el químico austrohúngaro Carl Dejerassi (1923-2015), el químico mexicano Luis Miramontes (1925-2004) y el químico George Rosenkranz (1916-2019) sintetizaron la 19-nor-17 etiniltestosterona (Norestisterona o Noretindrona), con dichos avances surgió la posibilidad de producir anticonceptivos orales; de esta manera se logra tener un mejor control sobre la natalidad y crear conciencia sobre la importancia de la planificación familiar.^{20, 21} Y aunque la píldora anticonceptiva es sintetizada en México, no empieza a ser utilizada sino hasta 1970.

¹⁸ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 39.

¹⁹ Marks, “Historia de la píldora anticonceptiva”, 34.

²⁰ Marks, “Historia de la píldora anticonceptiva”, 34.

²¹ Mendoza, “La sexualidad reproductiva en el siglo XXI”, 3.

En el escenario internacional en la década de 1940 las ciencias de la reproducción pasaron de ser exclusivamente europeas para formar parte de la ciencia Estadounidense, en ese mismo año gracias a la ginecología y la obstetricia se logró medicalizar el parto, el embarazo, la menopausia y la menstruación; convirtiéndose en temas especializados de la medicina.²² Sin embargo, la salud reproductiva de las mujeres quedó en manos de los médicos hombres. No fue sino hasta mediados del siglo XX que se dio inicio a la investigación reproductiva. Estas investigaciones se ligaban muy estrechamente con los movimientos de control de la natalidad, prácticas eugenésicas, y movimientos neomalthusianos. El proceso de desarrollo que han tenido las ciencias de la reproducción ha sido indirecto, tentativo y temporal; a diferencia de otras disciplinas que lograron afianzarse y profesionalizarse casi de manera inmediata.²³ En los años sesenta del siglo XX se empezaron a producir y a probarse una gran cantidad de productos tecnocientíficos como la terapia de reemplazo de estrógenos para el tratamiento de la menopausia, el dietilestilbestrol (DES) para prevenir el parto prematuro en embarazadas y como suplemento alimenticio para el ganado, la píldora anticonceptiva y el dispositivo intrauterino (DIU).

Estas tecnologías reproductivas comenzaron a distribuirse en países tercermundistas, y en las colonias industrializadas de los Estados Unidos a través de programas federales de planificación familiar. De esta manera la década de los años sesenta del siglo XX se considera un momento importante en el desarrollo y profesionalización de la medicina reproductiva. Las leyes Comstock fueron revocadas a principios de esta década, las ciencias de este campo se afianzaron y establecieron relaciones con patrocinadores y consumidores de sus productos tecnocientíficos. En 1963, los defensores del control de la natalidad, los eugenistas y los neomalthusianos usaron las ciencias reproductivas a su favor para el desarrollo de sus campañas bajo la bandera de “planificación familiar” y “control de la población”. Incluso la anticoncepción llegó a considerarse neomalthusianismo.²⁴ El control de la natalidad se consideraba una necesidad de la vida moderna.

²² Clarke, *Disciplining Reproduction*, 38.

²³ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 18-19.

²⁴ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 6, 55.

Las ciencias de la reproducción pasaron por un proceso de mercantilización, se consolidaron como un conjunto de empresas y mercancías, en el cual intervinieron el proceso productivo en cadena, patrocinadores, productores y consumidores. Hubo un aumento en la demanda de servicios profesionales por parte de los consumidores.²⁵ Las líneas de trabajo de la medicina reproductiva se mantuvieron a flote debido al mercado y el financiamiento que recibieron por parte de sus patrocinadores.²⁶ No hay que olvidar que detrás de la formación disciplinaria de la reproducción hay un proceso de mercantilización que intervino en su profesionalización. El evento que propició un crecimiento acelerado en el desarrollo de técnicas de reproducción asistida (ART en sus siglas en inglés) para tratar a las parejas con problemas de infertilidad fue el nacimiento de la primera “niña probeta” el 25 de julio de 1978 en Inglaterra. Luise Brown²⁷ fue la primera bebe nacida por medio de fecundación *in vitro* (FIV), procedimiento realizado por el Dr. Robert Edwards (1925-2013). La década de 1980 fue parteaguas para el desarrollo de un gran número de pruebas genéticas dentro del campo de la genética molecular, todo ello a través de información genética familiar por medio de muestras de sangre.²⁸

En los años noventa del siglo XX, los problemas sobre la sexualidad se volvieron más controvertidos, ejemplos de esta controversia es el debate público del aborto en los Estados Unidos, actos terroristas y asesinatos a los proveedores de servicios de aborto. Culturalmente el sexo y la reproducción plantea preocupaciones para la sexología y las ciencias de la reproducción, ya que siempre se maneja en términos de masculinidad, feminidad y edad adulta. También en este periodo los médicos de clínicas clandestinas, los homeópatas, los médicos alternativos y las parteras no profesionales como proveedoras de atención con medicina tradicional en el embarazo, se fueron reemplazando poco a poco en los Estados Unidos.²⁹

²⁵ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 6, 33.

²⁶ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 9-11.

²⁷ Mendoza, “La sexualidad reproductiva en el siglo XXI”, 4.

²⁸ Kitcher, *Las vidas por venir*, 22.

²⁹ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 38, 41.

Por otra parte, el tema reproductivo en el ámbito familiar y de parentesco es un factor importante para el orden de la vida de la población, e incluso el uso de las nuevas tecnologías reproductivas se han utilizado para reforzar las configuraciones familiares patriarcales y de parentesco tradicionales,³⁰ cerrando las puertas a miembros de la sociedad también considerados ilegítimos, como los homosexuales. Las mujeres por su parte siempre han sido un tema de mucha atención, los movimientos internacionales respecto a la salud de las mujeres han tenido gran impacto y ha servido para insertar cada vez más a las mujeres en el ámbito biomédico, en las problemáticas del género, y el dominio masculino a través de la ciencia, la medicina y la tecnología.³¹

A finales del siglo XX se popularizó el uso de nuevas biotecnologías con el fin de manipular la vida a partir de ADN recombinante,³² a mediados de la década de 1970, el ADN recombinante apareció en la agenda regulatoria de Estados Unidos y durante la siguiente década, tanto Estados Unidos como Europa debatieron distintos enfoques para administrar una tecnología que combinaba la precisión de la manipulación molecular con las complejidades e incertidumbres de la ecología, la biología orgánica y el comportamiento humano. Todo esto sin perder de vista el equilibrio entre las ganancias económicas y los riesgos que implicaría el uso indebido de tecnologías, a través de liberaciones accidentales de organismos peligrosos o usos intencionales de biotecnologías con fines bélicos.³³ Por ejemplo, en Escocia el 5 de julio de 1996, se llevó a cabo lo que se consideró la primera clonación exitosa de un mamífero: la clonación de la oveja Dolly a partir de las células de un animal adulto.³⁴ Las corporaciones, las universidades e incluso científicos independientes, empezaron a patentar formas de vida y técnicas a finales del siglo XX en Estados Unidos.³⁵

Independientemente del uso de tecnologías para cuestiones reproductivas, este tipo de experimentaciones y avances científicos se emplearon para controlar la vida misma. Se han llevado a cabo acciones de control de la población por medio de la política, la cultura, la ciencia, la ingeniería,

³⁰ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 20.

³¹ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 22-23.

³² Wright, *Molecular Politics*, 103-107.

³³ Jasanoff, *Can science make sense of life?*, 12.

³⁴ Jasanoff, *Can science make sense of life?*, 8.

³⁵ Wright, *Molecular Politics*, 105.

etc. Sin embargo, no sólo la racionalización de la reproducción por medio del desarrollo de las ciencias reproductivas ha sido posible por las acciones científicas, de las corporaciones y las fundaciones; también los laicos han buscado tener cada vez más control sobre cómo manejar y decidir sobre su reproducción. Hombres y mujeres han ejercido sus derechos de manera contundente en la sociedad; algunos de los movimientos sociales más destacados fueron los de control de natalidad y el aborto.³⁶

³⁶ Clarke, *Disciplining Reproduction*, 25-26.

CAPÍTULO 2. Los inicios del diagnóstico prenatal (1960 a 1990)

En la actualidad se considera como diagnóstico prenatal a todo evento, técnica o herramienta de diagnóstico, ya sea clínica, imagenológica o bioquímica, que se lleva a cabo durante la vida embrionaria-fetal y permite conocer el estado de salud del feto o embrión, descubrir algún defecto congénito y poder tomar las acciones necesarias en los casos de enfermedad o aneuploidía.³⁷ Los términos que se utilizan para describir trastornos estructurales o malformaciones congénitas, anomalías congénitas, trastornos congénitos o defectos del nacimiento; son términos que se utilizan para describir algunos trastornos estructurales, de la conducta, funcionales y metabólicos que se encuentran en el embrión o el feto en desarrollo, o en el bebé al momento del nacimiento.^{38,39}

La primera aplicación clínica del diagnóstico prenatal fue en 1960, en este tiempo el concepto de diagnóstico prenatal estaba restringido al estudio citogenético de las células del embrión o del feto que se hallaban suspendidas en el líquido amniótico con la finalidad de analizar sus cromosomas. En 1965 Ian Donald (1910-1987) introdujo la ecografía como técnica diagnóstica, lo que le permitió la visualización de anomalías en embriones y fetos.⁴⁰ En 1966, Steele y Breg lograron cultivar con éxito células del líquido amniótico y obtener el cariotipo, lo que llevó a realizar el primer diagnóstico prenatal de aberraciones cromosómicas⁴¹ y a obtener en 1968 los primeros reportes de errores congénitos del metabolismo. En 1970, los obstetras Hobbins, Phillips y Radeck, lograron el perfeccionamiento de la fetoscopia que fue aplicada por primera vez por Westin en 1954. Por medio de esta técnica lograron obtener muestras de sangre fetal, biopsias de la piel y el hígado del feto con el fin de realizar cariotipos y la visualización estructural del feto por medio de ultrasonido. En 1972, los científicos Brock y Sutcliff fueron los primeros en hallar la utilidad diagnóstica de la alfa fetoproteína (AFP), al relacionar el aumento en los niveles de esta proteína en la sangre materna o

³⁷ Comisión Nacional de Arbitraje Médico, *Recomendaciones específicas*, 6.

³⁸ Sadler, *Langman*, 114-115.

³⁹ Díaz, "Antecedentes y actualidades".

⁴⁰ Díaz, "Antecedentes y actualidades".

⁴¹ Castro, "El diagnóstico prenatal", 84.

líquido amniótico con defectos del tubo neural, especialmente espina bífida.⁴² En 1983, Francis Daffos obtuvo sangre fetal por primera vez por medio de una punción directa del cordón umbilical guiada por la ecografía a través del abdomen de la madre.⁴³

No hace más de treinta años que la práctica clínica en el seguimiento de los embarazos se realizaba a través de un chequeo rutinario básico que consistía en la determinación de la posición fetal por medio de palpaciones. Con la ayuda del estetoscopio se determinaba si el feto estaba vivo o muerto; el crecimiento aproximado y medición de latidos se realizaba por medio de artefactos sencillos y observaciones superficiales. En los últimos años se ha dado un avance relativamente rápido en las tecnologías reproductivas, permitiendo que se lleve a cabo el diagnóstico prenatal a través de la detección de una amplia gama de los llamados defectos congénitos.⁴⁴

Para Sadler (1996), los trastornos congénitos fueron la principal causa de mortalidad infantil en los Estados Unidos en 1988, representando 21% de las muertes infantiles. Y para Díaz (1997), los defectos congénitos representan la causa de muerte de más del 20% de niños de 0 a 4 años, si se llega a superar esta etapa, estos trastornos podrían dejar secuelas en las etapas de vida posteriores. De 2% a 3% de los recién nacidos vivos presentan alguna anomalía estructural profunda y un porcentaje se añade a este número al llegar a la edad de cinco años, representando un total de 4% a 6%. Cabe resaltar que los trastornos congénitos no tienen carácter discriminatorio pues pueden afectar de la misma manera a asiáticos, africanos, norteamericanos, latinoamericanos, indígenas, etc.^{45, 46}

Existen varios tipos de anomalías: las *malformaciones* que se producen principalmente durante la organogénesis o formación de las estructuras. Esto da como resultado la pérdida parcial o total de alguna estructura o la modificación de su morfología normal, la cual puede ser causada por factores ambientales o genéticos. La mayoría de las malformaciones ocurren de la semana tres a la ocho de gestación; las *deformaciones* son producto de fuerzas mecánicas que tienen influencia en el

⁴² Salas, "Alfa-fetoproteína Sérica Materna", 31.

⁴³ Díaz, "Antecedentes y actualidades".

⁴⁴ Díaz, "Antecedentes y actualidades".

⁴⁵ Sadler, *Langman*, 114-115.

⁴⁶ Díaz, "Antecedentes y actualidades".

feto durante tiempo prolongado, un ejemplo de ello es el pie zambo que se origina por la compresión de la cavidad amniótica, a menudo las deformaciones afectan al sistema musculoesquelético, por lo tanto, pueden ser reversibles con rehabilitación u operaciones en el periodo postnatal; y los *síndromes*, que son anomalías que se presentan al mismo tiempo y tienen una causa médica común, dentro de este tipo se hallan las anomalías cromosómicas.⁴⁷

Los cromosomas en el caso de los seres humanos (al igual que los organismos con reproducción sexual) se encuentran en pares, los gametos o células sexuales tienen 23 cromosomas. Cuando el espermatozoide y el óvulo se unen para formar el cigoto u óvulo fecundado, el número de cromosomas (46) se restablece. Algunas veces el proceso de transmisión de cromosomas a los gametos sale mal y eso conduce a la obtención de espermatozoides u óvulos con cromosomas de más o de menos. En la mayoría de estos casos el cigoto obtenido es inviable y no ocurre la implantación en el útero, es decir que, el efecto es mortal y conduce a abortos espontáneos. Pero a veces el tener copias repetidas de algún cromosoma no lleva a la pérdida del embarazo. Los casos más comunes son las copias extras de los cromosomas 13, 18 y 21 que causan correspondientemente los síndromes de Patau, Edwards y Down, así como combinaciones anormales de los cromosomas sexuales como el caso del síndrome Klinefelter (XXY) donde se tiene una copia extra del cromosoma X. O el síndrome de Turner (XO), donde falta una copia de un cromosoma sexual. En el caso de las trisomías de los cromosomas 13 y 18 los niños viven menos de un año, por su parte el síndrome de Down, Klinefelter y Turner tienen efectos menos profundos.⁴⁸

La disminución de la tasa de natalidad en países desarrollados ha traído consigo la necesidad creciente de las madres y de las parejas de asegurar una buena calidad de vida para sus futuros hijos en términos de salud y bienestar socioeconómico. Por esta razón en Estocolmo en el año de 1985, la Conferencia de Ministros de la Salud del Consejo de Europa, recomendó el uso del diagnóstico prenatal en las familias que tuvieran riesgo de alguna anomalía congénita.⁴⁹ El diagnóstico prenatal

⁴⁷ Sadler, *Langman*, 114, 116, 125.

⁴⁸ Kitcher, *Las vidas por venir*, 24-25.

⁴⁹ Díaz, "Antecedentes y actualidades".

se llevaba a cabo mediante la determinación del sexo, del cariotipo y de algunos rasgos fenotípicos del feto, es decir, mediante las características físicas, bioquímicas y fisiológicas del individuo se pensaba que estas características estaban determinadas por el genotipo en interacción con el ambiente, y en el caso de los fetos, el ambiente intrauterino. Estos procedimientos eran usados cuando había una elevada probabilidad de que el feto manifestara alguna aneuploidía.⁵⁰

Los descubrimientos que se han llevado a cabo en épocas recientes en torno a la biología molecular han cambiado nuestra concepción de las enfermedades. La rapidez con la que se han desarrollado las pruebas genéticas ha facilitado a los médicos y profesionales en la materia saber con exactitud la forma en la que se presenta el genotipo de una persona. En este sentido, el valor de las pruebas genéticas radica en que ofrecen diagnósticos certeros a fetos, parejas, personas con enfermedades y a quienes buscan tan sólo tener información de su estado de salud; de manera que ayudan a detectar de manera más concisa las causas de síntomas que algunas veces resultan ambiguos.⁵¹

2.1. Inicios del diagnóstico prenatal en México

En México el proceso de profesionalización de la ginecología y obstetricia fue muy interesante; al igual que en países europeos en los años cincuenta del siglo XX representaron un parteaguas para los inicios de la medicina especializada en torno al estudio del sistema reproductor femenino. Dos de las instituciones que contaron con áreas de investigación y diagnóstico en temas relacionados con la genética y pruebas prenatales fueron el Hospital de la Mujer y el Instituto Nacional de Perinatología (INPer).

La historia del Hospital de la Mujer es muy antigua, data del siglo XVI, cuando en la Ciudad de México que era la capital de la Nueva España había diversos hospitales que atendían un gran número de enfermos. En 1582, el Licenciado Pedro López (1527 - 1597) fundó el Hospital de

⁵⁰ Castro, "El diagnóstico prenatal", 84.

⁵¹ Kitcher, *Las vidas por venir*, 23.

Nuestra Señora de los Desamparados, el cual llegó a ocupar el primer lugar en América. Durante la peste en México de 1736 a 1737 se llegaron a atender en este hospital hasta 9,402 enfermos en seis meses. En 1864, durante el gobierno del Archiduque de Austria y la reglamentación de la prostitución, en este hospital se atendían exclusivamente mujeres con enfermedades venéreas. En 1875, se renombró Hospital Morelos y a partir de entonces se consolidó su carácter científico y técnico. Entre 1900 y 1910 se inició la cirugía ginecológica auspiciada y dirigida por el Dr. Ramón Macías. Entre 1914 y 1930 se implementó la cirugía vaginal; al mismo tiempo que empezaron a sustituir a las enfermeras prácticas por enfermeras tituladas, se generalizó el uso de la anestesia raquídea y el uso de Salvarsán para el tratamiento de la sífilis. Se fundó la sala de maternidad en la cual se imparte la cátedra de obstetricia de la Escuela Nacional de Medicina. En 1940, con la derogación de la Ley de Reglamentación de la Prostitución, este hospital se centró en la atención de enfermedades venéreas, tanto para hombres como para mujeres y dejó de ser exclusivo para prostitutas.⁵²

En 1947, se instaló un servicio de radiodiagnóstico y al año siguiente se convirtió en hospital general de libre concurrencia para las mujeres. En 1949, se inauguró el departamento de citología para la detección del cáncer. Y 1950 fue un año importante puesto que en abril se iniciaron los cursos de ginecobstetricia para estudiantes de la Escuela Nacional de Medicina, y en noviembre se llevó a cabo la organización y apertura del servicio central de equipos y abastos. En 1957, se le dio el nombre de Hospital de la mujer Dr. Jesús Alemán Pérez y se convirtió en un centro tecnológico para la atención de distintas especialidades. También se crearon nuevos quirófanos, salas de expulsión y trabajo de parto, salas de recuperación postoperatoria, laboratorios de análisis clínicos, de radiodiagnóstico y salas especiales de internamiento para maternidad y ginecología. En 1960 se inició el servicio de ginecología endocrina; y desde entonces sus tres actividades principales son la ginecología, la obstetricia y la cancerología ginecológica.⁵³

⁵² Hospital de la Mujer, “Historia del Hospital de la Mujer.”

⁵³ Hospital de la Mujer, “Historia del Hospital de la Mujer.”

El Instituto Nacional de Perinatología (INPer) se fundó el 8 de diciembre de 1977, fue de los primeros institutos que contó con un laboratorio de genética y diagnóstico prenatal por medio de amniocentesis. Se atendían casos graves de mujeres con problemas de fertilidad y mujeres con embarazos de alto riesgo. Las actividades de investigación llevadas a cabo por el INPer, han contribuido a la producción y circulación de conocimiento en el área de las ciencias reproductivas, que obtuvieron su mayor impulso con la creación de la Torre de Investigación. En diciembre de 1998 se creó la clínica de la adolescencia que impulsó algunos programas de salud sexual y reproductiva en adolescentes, así como la capacitación de personal de salud y profesores de nivel básico en torno a estos temas.⁵⁴

Durante la gestión del Dr. Gregorio Pérez Palacios (2004 - 2009) impulsó un programa integral de investigación científica biomédica y clínica. Como resultado de estos programas, en México en 2008, se llevó a cabo la realización de la primera cirugía fetal, a una mujer con embarazo gemelar monocorial, biamniótico, con Síndrome de Transfusión Feto-Fetal, interrumpiendo la comunicación placentaria de los fetos. En el ámbito académico, el Dr. Palacios propuso a la Secretaría de Salud y a la UNAM la incorporación de ocho cursos de posgrado. En 2007 egresó la primera generación de estudiantes de Enfermería Perinatal de la Escuela Nacional de Enfermería y Obstetricia (ENEO) de la UNAM, siendo el INPer su sede. Actualmente la atención que se brinda en ese hospital se centra en la ginecología, obstetricia y se realizan procedimiento de reproducción asistida como la FIV en pacientes menores de 35 años. Desde que se fundó, el INPer ha tenido un papel muy importante para el desarrollo de la Medicina Perinatal en México y disciplinas médicas afines; también este instituto ha contribuido a la formación académica y práctica de especialistas que desempeñan su labor en hospitales, clínicas o centros de atención especial nacionales e internacionales.⁵⁵

Estas instituciones contribuyeron a la profesionalización de artefactos, técnicas, genetistas, técnicos, consejeros genéticos y médicos especializados en la medicina reproductiva. Todas las

⁵⁴ Cardona, *Programa anual de trabajo 2022*, 7.

⁵⁵ Cardona, *Programa anual de trabajo 2022*, 8-9.

investigaciones llevadas a cabo tanto en el contexto nacional como en el internacional abrieron paso a perfeccionar y profesionalizar algunas tecnologías reproductivas como las pruebas prenatales invasivas y no invasivas.

CAPÍTULO 3. Pruebas prenatales invasivas

Las pruebas prenatales invasivas consisten en el análisis de células fetales obtenidas directamente de la cavidad amniótica por medio de una punción vaginal o abdominal. Este hecho implica un riesgo de daño fetal o aborto espontáneo (hoy en día ese riesgo es menor al 1%). Los médicos recomiendan que se realicen pruebas invasivas solo cuando se obtuvo una elevada probabilidad de riesgo de aneuploidías en pruebas no invasivas, la edad materna es avanzada o hay antecedentes de alteraciones genéticas. Este tipo de pruebas pueden detectar anomalías cromosómicas, enfermedades genéticas hereditarias, malformaciones, infecciones, enfermedades metabólicas, etc. con un elevado nivel de diagnóstico;⁵⁶ es decir, que permite a las madres o parejas tomar la decisión de interrumpir el embarazo en caso de un resultado positivo, o prepararse para recibir a un miembro de su familia con alguna condición que requiera de cuidados especiales.

Estas pruebas de diagnóstico prenatal permiten detectar un gran número de anomalías fetales que en algunos casos pueden conducir a enfermedades que causan discapacidad física, bajo desarrollo mental o muerte prematura en las personas que nacen con alguna aneuploidía.⁵⁷ Saber que una persona es portadora de una mutación anormal que puede resultar en alguna de estas consecuencias, tal vez podría ayudar a llevar a cabo acciones para transformar su vida y en el mejor de los casos cambiar el sufrimiento por un desarrollo normal.⁵⁸ Las pruebas prenatales invasivas más conocidas y empleadas son la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriales y la extracción de sangre fetal.

⁵⁶ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”

⁵⁷ Castro, “El diagnóstico prenatal”, 89.

⁵⁸ Kitcher, *Las vidas por venir*, 61.

3.1. Amniocentesis

En 1970 se realizaron 152 amniocentesis en Quebec a mujeres con riesgo elevado de que sus fetos tuvieran alguna aneuploidía, esta serie de amniocentesis mostraron que la técnica tenía un alto grado de certeza para llevar a cabo diagnósticos de anomalías congénitas y un riesgo relativamente bajo al momento de llevar a cabo el procedimiento. Desde entonces la amniocentesis se difundió rápidamente como una técnica segura de diagnóstico prenatal. A partir de 1980 la amniocentesis había permitido identificar muchos padecimientos como: alteraciones cromosómicas, errores innatos del metabolismo, malformaciones del tubo neural, hemoglobinopatías, desórdenes ligados al cromosoma X, síndromes de rompimiento de cromosomas, genodermatosis, anomalías estructurales e inmunodeficiencias.⁵⁹

La amniocentesis es una técnica que consiste en la extracción de líquido amniótico por medio de una punción transabdominal con ayuda de una ecografía para evitar entrar en contacto con la placenta, el cordón umbilical y el feto. Además de ayudar a establecer la edad del feto, visualizar posibles anomalías estructurales y anomalías uterinas. Muchos de los elementos del saco embrionario son de origen materno; sin embargo, al ser también el ambiente donde se desarrolla el feto, el líquido amniótico contiene muchas proteínas fetales como la alfa fetoproteína (AFP) y células muertas que se desprenden de la piel del feto y de su intestino. Se extraen pequeñas cantidades de líquido amniótico (20 a 25 ml) que se emplean para realizar análisis bioquímicos; las células presentes en el líquido se separan y se colocan en medios de cultivo a fin de estudiarlas en diferentes etapas de división celular hasta ser posible la visualización de cromosomas (Figura 1). Las células tardan de dos a cuatro semanas en multiplicarse para tener la cantidad necesaria para llevar a cabo el diagnóstico.⁶⁰

⁵⁹ Castro, "El diagnóstico prenatal", 85.

⁶⁰ Castro, "El diagnóstico prenatal", 85.

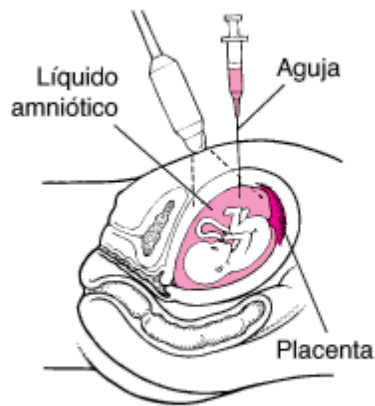


Figura 1. Esquema que ilustra el procedimiento de la amniocentesis guiada por ecografía. (Obtenido y modificado de: Dungan, 2021).

Este procedimiento invasivo se realiza en el segundo trimestre de gestación, es decir, entre las quince y veinte semanas de gestación. Ya que en este periodo el riesgo de aborto espontáneo disminuye por haber pasado del primer trimestre de gestación, la membrana amniótica está menos engrosada y la cantidad de líquido amniótico es suficiente para tomar la muestra.⁶¹ En este periodo el líquido amniótico tiene un volumen de 200 mL y el feto pesa 100 g aproximadamente. Las ventajas de realizar la prueba en el segundo trimestre es que da suficiente tiempo para tomar la decisión de interrumpir el embarazo, si así se desea, antes de que el feto sea viable extrauterinamente y abunda el número de células viables en la cavidad amniótica. La amniocentesis debe realizarse por un médico con experiencia en un mínimo de cien amniocentesis del segundo trimestre por año.⁶²

La amniocentesis está indicada en caso de edad materna elevada, antecedentes de hijos con síndromes o alteración cromosómica, madre con riesgo de trastorno ligado al cromosoma X, errores innatos del metabolismo en alguno o ambos padres, antecedentes de hijos con defectos del tubo neural y cuando hay antecedentes de hemoglobinopatías.⁶³ Existen varias pruebas para analizar la muestra de líquido amniótico. El **estudio del cariotipo prenatal**, mediante el cual se analizan los

⁶¹ Santiago, "Técnicas de diagnóstico prenatal" Faltan páginas.

⁶² Castro, "El diagnóstico prenatal", 85.

⁶³ Castro, "El diagnóstico prenatal", 87.

veintitrés pares de cromosomas, incluyendo los cromosomas sexuales, el resultado tarda aproximadamente cuatro semanas. El **QF-PCR** es una técnica molecular a través de la cual se analizan los cromosomas 13, 18, 21, X y Y, la alteración de estos cromosomas produce el 90% de las aneuploidías, el resultado se obtiene en dos días. Y el **Array CGH prenatal**, el cual permite la detección de alteraciones genéticas y cromosómicas que producen más de cien síndromes genéticos con una confiabilidad mucho mayor a la del cariotipo convencional. Esta prueba no requiere cultivo celular y los resultados se obtienen en cinco días.⁶⁴

3.2. Biopsia de vellosidades coriales (BVC)

Los primeros en practicar la biopsia de vellosidades coriales fueron Hehnenmen y su equipo a finales de 1960, por medio de un endoscopio modificado intentaron obtener una muestra del corion; sin embargo, el elevado riesgo del procedimiento los llevó a abandonar este trabajo de laboratorio. Por su parte, Mohr logró extraer por vía cervical un fragmento de corion por medio de un endoscopio modificado para llevar a cabo un diagnóstico en el primer trimestre de embarazo de una paciente, y aunque no logró obtener una muestra adecuada, ya que la visibilidad no era tan buena, consiguió realizar una biopsia e identificar el cariotipo del feto. En 1975, un grupo de investigadores chinos utilizaron una técnica muy simple para obtener vellosidades coriónicas sin necesidad de guiarse con el endoscopio, con ello lograron identificar el sexo fetal y hubo sólo un 4% de abortos espontáneos. En 1980, Goldberg y su equipo utilizaron la ecografía para este procedimiento y con ello hubo una disminución significativa del riesgo de aborto. Ward y colaboradores emplearon un endoscopio mejorado usando la versión de Mohr y una técnica de aspiración para obtener vellosidades. Su equipo obtuvo 67% de resultados confiables al momento de obtener las muestras y se emplearon para estudiar hemoglobinopatías. El citogenetista G. Simoni fue el responsable de idear el proceso

⁶⁴ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”

para la obtención rápida y directa de vellosidades para identificar cariotipos; esta técnica consistía en aprovechar la mitosis espontánea de las células en división y en proliferación rápida no requería de cultivo de los tejidos. A principios de 1983, su equipo logró la realización del primer diagnóstico de síndrome de Down a través de estudios cromosómicos directos en vellosidades coriónicas unas horas después de haber obtenido una biopsia de tejidos de una paciente con doce semanas de gestación.⁶⁵ Todos estos avances a través de la historia de la medicina han llevado a perfeccionar cada vez más esta técnica hasta llegar a ser un procedimiento seguro para obtener un diagnóstico certero.

Actualmente la biopsia de vellosidades coriales (BVC) o coriocentesis es un procedimiento diagnóstico invasivo en Medicina Materno-Fetal mediante el cual se obtiene una muestra de células del corion para su análisis citogenético, molecular o bioquímico. Por medio de esta técnica se obtiene información genética del feto y a través de ella se puede diagnosticar el sexo, trastornos metabólicos e identificar algunas infecciones intrauterinas generadas por la rubeola, citomegalovirus, *Toxoplasma gondii* y el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH-1).⁶⁶ Las células coriales contienen la misma información genética que el feto. La biopsia puede realizarse por medio de dos vías: la transcervical, para la cual se introduce una pinza semirrígida o cánula de aspiración por el cérvix para llegar al corion frondoso. Se requiere, por un lado, de la guía de la ecografía para tomar la muestra con precisión, aquí no se necesita anestesia y es el método más utilizado, y por otro lado, de la vía transabdominal, que es un método muy parecido a la amniocentesis, aquí se llega al corion a través de una punción de la pared abdominal con anestesia local previa, la muestra de vellosidades coriales se obtiene finalmente con la ayuda de una pinza fina o una aguja de aspiración (Figura 2).^{67,68}

⁶⁵ Díaz, “La biopsia de vellosidades coriónicas”.

⁶⁶ Díaz, “La biopsia de vellosidades coriónicas”.

⁶⁷ García, “Biopsia corial transcervical”, 2.

⁶⁸ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”.

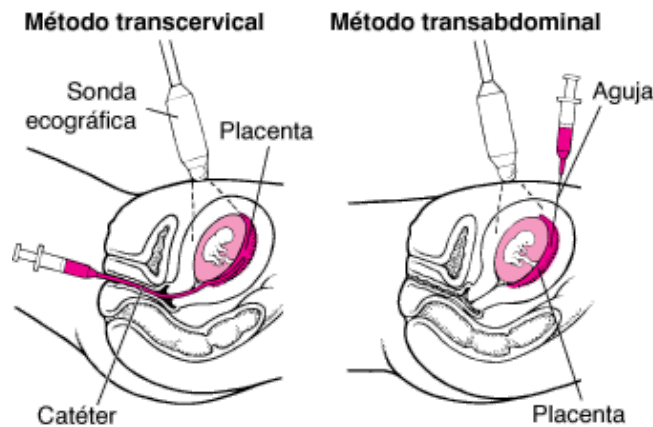


Figura 2. Esquema que ilustra las dos maneras de realizar una biopsia de vellosidades coriónicas. A la izquierda se muestra el método transcervical y a la derecha el método transabdominal. (Obtenido y modificado de: Dungan, 2021).

Una de las ventajas de la BVC es que puede realizarse entre las 10 y 14 semanas de embarazo, lo cual permite tener un diagnóstico precoz y las parejas pueden decidir oportunamente si interrumpir o no el embarazo. A través del análisis de las vellosidades coriales se pueden llegar a descartar hasta 200 patologías fetales, entre ellas, trastornos genéticos, defectos del tubo neural y deformaciones cardíacas. En comparación con la amniocentesis, esta prueba tiene un poco menos de fiabilidad; sin embargo, su grado de precisión es muy elevado en el 99% de los casos. El riesgo de aborto espontáneo de esta prueba es menor al 1%, entre otras complicaciones que pueden ocurrir después de una BVC es la ruptura prematura de membranas e infección del líquido amniótico y membranas. Es muy importante no realizar la BVC antes de la semana diez de gestación, ya que si esto ocurre se corre el riesgo de que el feto presente deformaciones en las extremidades como acortamiento o falta de dedos en manos o pies. El riesgo de no obtener resultados en este procedimiento es menor al 1%.^{69,70}

⁶⁹ Santiago, "Técnicas de diagnóstico prenatal"

⁷⁰ García, "Biopsia corial transcervical", 9.

3.3. Extracción de sangre fetal (ESF)

La cordocentesis o extracción de sangre fetal (ESF) se realizó por primera vez en 1985,⁷¹ El procedimiento empleado en esta técnica es un poco más delicado que la amniocentesis o la BVC, su aprendizaje requiere más tiempo y la experiencia se obtiene con un mayor número de prácticas. La tasa de riesgo al realizar la extracción es baja, de 1%, pero es un poco más riesgosa que las otras técnicas. La ESF está indicada cuando existe la sospecha de ciertos padecimientos como anemia fetal, la exploración de la hemostasia y del sistema inmune o cuando se requiere hacer un examen citogenético específico. Es recomendable realizar esta prueba a partir de la semana 18 de gestación, ya que es en este periodo cuando se puede acceder a la vena umbilical al nivel de la inserción placentaria.⁷²

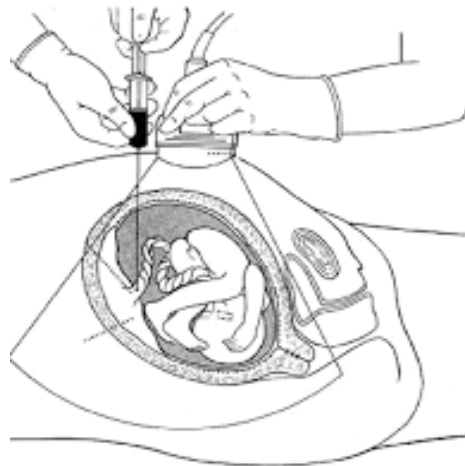


Figura 3. Esquema que ilustra el momento en el que la aguja se encuentra situada en la vena umbilical en un procedimiento de extracción de sangre fetal. (Obtenido y modificado de: Ribate, 2010).

⁷¹ Sedano, “Historical review”, 867.

⁷² Levy, “Técnicas de extracción de muestras fetales.” 4.

A partir de la semana 28 de gestación las extracciones se realizan durante una corta hospitalización, ya que si se complica el procedimiento, es más fácil atender una situación grave. Es necesario tener una guía ecográfica de muy buena calidad para tener un seguimiento en tiempo real de la progresión de la aguja. Obtener una buena imagen ecográfica es el procedimiento más largo para la extracción de sangre fetal, la imagen debe de ser lo más inmóvil posible. A través de esta técnica es posible extraer de 3 a 4 ml de sangre fetal que es llevada al laboratorio para hacer estudios conjuntos con los parámetros de la madre y descartar la contaminación con líquido amniótico que podría causar la coagulación de la sangre y falseamiento en los resultados de las pruebas bioquímicas (Figura 3). Algunas de las complicaciones o riesgos que pueden presentarse durante la extracción son la rotura prematura de las membranas y la infección ovular, aunque en general son situaciones extremas. La bradicardia en el feto y el sangrado en el punto donde se realizó la punción son un poco más frecuentes, aunque no representan un riesgo severo cuando son de corta duración. Los riesgos se incrementan cuando el feto tiene alguna condición especial, malformación o hipoxia.⁷³

⁷³ Levy, "Técnicas de extracción de muestras fetales." 4-5.

CAPÍTULO 4. Pruebas prenatales no invasivas (NIPT)

4.1. ¿Qué son las NIPT? ¿Por qué y cuándo se utilizan?

Las pruebas prenatales no invasivas (NIPT) son un tipo de procedimientos que representan un paso intermedio entre la detección en suero materno y las pruebas invasivas. Su enfoque busca reducir la necesidad de realizar pruebas prenatales invasivas como la biopsia de vellosidades coriales, la amniocentesis y el muestreo de sangre fetal. Esta se emplea cuando algunos marcadores bioquímicos y ecográficos muestran una sospecha de aneuploidía. Más recientemente se ha visto que las NIPT, en donde se emplea el método de polimorfismo de un solo nucleótido (SNP) combinado con herramientas informáticas, puede reducir el número de resultados falsos positivos. Las NIPT pueden identificar triploidias cromosómicas, o incluso mosaicismo. Pese a que las NIPT son más precisas que la detección en suero y produce menos resultados falsos positivos, su carácter aún no es diagnóstico, este tipo de pruebas sólo se realizan en mujeres que presentan un mayor riesgo de aneuploidías fetales.^{74,75}

El ADN libre circundante (cell-free DNA o cfDNA, por sus siglas en inglés) circula en la sangre de todos en cantidades muy pequeñas. A finales de la década de 1990 se concluyó que el cfDNA de la placenta puede ser detectado a través de la sangre de las mujeres embarazadas. Como la placenta es un órgano que se desarrolla a partir del cigoto, su composición genética es casi idéntica a la del feto. Este hallazgo abrió una ventana a la posibilidad de tener información genética del feto a partir de la sangre materna sin necesidad de extraer muestras directamente del feto, es decir, sin realizar pruebas invasivas. La cantidad de cfDNA placentario aumenta en la sangre de la mujer conforme avanza el embarazo debido al mecanismo de apoptosis en el feto y este es eliminado de su sistema unas horas después del nacimiento de bebé. Normalmente es alrededor de la semana nueve

⁷⁴ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 114.

⁷⁵ Serapinas, “Recién nacida normal”, e362-e363.

de embarazo cuando hay suficiente cantidad de cfDNA para obtener resultados mucho más confiables. A este tipo de procedimientos se les denomina pruebas prenatales no invasivas (Noninvasive prenatal testing o NIPT, por sus siglas en inglés).⁷⁶

Los análisis que se han publicado sobre las pruebas prenatales no invasivas basadas en el ADN libre circundante muestran principalmente que la sensibilidad y especificidad de estas pruebas para las trisomías 13, 18, 21 y monosomía X, alcanzan niveles cercanos al 100%. La sensibilidad en este sentido es la capacidad de una prueba para identificar correctamente a los pacientes con una enfermedad. La especificidad describe la capacidad de una prueba para identificar personas sin la enfermedad. Estas dos variables de prueba son diferentes entre una prueba de diagnóstico y una prueba de detección, ya que, las pruebas de diagnóstico requieren que tanto la sensibilidad como la especificidad estén lo más cerca posible del 100%, mientras que las pruebas de detección suelen caracterizarse por una alta sensibilidad o una alta especificidad.⁷⁷ En este caso la sensibilidad es más alta para la trisomía 21 y disminuye para la trisomía 18, la monosomía X y la trisomía 13 (Tal como se muestra en la tabla 1). Los motivos de los resultados falsos en los estudios individuales fueron los siguientes: la fracción fetal por debajo de un límite predefinido, el mosaicismo confinado a la placenta (CPM) y las variaciones en el número de copias maternas (CNV). La principal razón por la que las pruebas prenatales basadas en cfDNA se clasifican actualmente como pruebas de detección es la aparición de resultados falsos positivos. Los cuales tienen implicaciones importantes para el manejo del embarazo y las decisiones de los padres, ya que, ante razones de sensibilidad y especificidad tan bajas se corre el riesgo de abortar fetos sanos.⁷⁸

⁷⁶ Nuffield Council on Bioethics, *Non-invasive prenatal testing*, 3.

⁷⁷ Page, *Noninvasive Prenatal Testing (NIPT)*, 67.

⁷⁸ Page, *Noninvasive Prenatal Testing (NIPT)*, 68-69.

Tabla 1. Valores de sensibilidad y especificidad de la NIPT basada en el ADN libre circundante (cfDNA) para las trisomías más comunes (13,18 y 21) y monosomía X.⁷⁹

Sensibilidad y especificidad de la NIPT basada en cfDNA				
Rendimiento	Trisomía 21	Trisomía 18	Trisomía 13	Monosomía X
No. de pruebas realizadas	148,344	146,940	134,691	6,712
Sensibilidad (%; IC 95%)	99.4 (98.3–99.8)	97.7 (95.2–98.8)	90.6 (82.3–95.8)	92.9 (74.1–98.4)
Especificidad (%; IC 95%)	99.9 (99.9–100)	99.9 (99.8–100)	100 (99.9–100)	99.9 (99.5–99.9)

Recientemente las NIPT se pueden emplear para evaluar una amplia gama de condiciones genéticas en el feto. En el caso de algunos trastornos hereditarios de un sólo gen como la acondroplasia o el síndrome de Apert, estas técnicas pueden ser definitivas o diagnósticas si la anomalía se hereda del padre o surge en la concepción. Para otras condiciones como el síndrome de Down, las NIPT pueden estimar la probabilidad de que el feto nazca con ese padecimiento o no. En ese caso, si la probabilidad es alta, se requiere de una prueba invasiva para tener un diagnóstico definitivo. Las NIPT también pueden emplearse para saber el sexo del feto, es importante resaltar que estas pruebas pueden usarse para calcular la probabilidad de tener algunas condiciones y características genéticas con distintos niveles de confianza.^{80,81}

Las NIPT son capaces de identificar aneuploidías en los cromosomas 13, 26, 18, 21, 22, X y Y;⁸² es decir que, permite detectar las aneuploidías cromosómicas más frecuentes como el síndrome de Down (trisomía 21), Edwards (trisomía 18), Patau (trisomía 13) y anomalías de los cromosomas sexuales como el síndrome de Turner (45, X) y síndrome de Klinefelter (47, XXY). Hasta ahora las NIPT sólo se realizan bajo prescripción médica, es decir, que no se comercializan directamente a las personas interesadas en hacerse la prueba.⁸³ Las NIPT podrían implementarse como reemplazo de la

⁷⁹ Page, *Noninvasive Prenatal Testing (NIPT)*, 68.

⁸⁰ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 114-115.

⁸¹ Nuffield Council on Bioethics, *Non-invasive prenatal testing*, 3-4.

⁸² Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 114.

⁸³ Serapinas, “Recién nacida normal”, e363.

detección de suero, como paso intermedio entre la detección y los procedimientos invasivos, o como reemplazo de las pruebas invasivas.⁸⁴ Actualmente se ofrecen tres tipos de NIPT: el test de ADN fetal en sangre materna, el cribado combinado del primer trimestre y el cribado bioquímico del segundo trimestre.

Test de ADN fetal en sangre materna

El *test* de ADN fetal en sangre materna se puede realizar entre las 9 y 10 semanas de gestación, ya que en este periodo es más fácil detectar el ADN fetal en la sangre materna. Esta prueba sólo requiere tomar una muestra de la sangre de la madre. A pesar de que esta prueba es limitada para poder hacer un diagnóstico, si permite tener un resultado confiable en la detección de las aneuploidías más frecuentes como síndrome de Down (trisomía 21), síndrome de Edwards (trisomía 18), síndrome de Patau (trisomía 13) y aneuploidías en cromosomas sexuales como el síndrome de Turner (45, X) y síndrome de Klinefelter (47, XXY).⁸⁵

Cribado combinado del primer trimestre

El cribado combinado del primer trimestre conocido también como triple screening, es una prueba no invasiva que consta de realizar una ecografía del primer trimestre, para medir la translucencia nuchal del feto y observar la presencia o ausencia del hueso nasal; un análisis de sangre materna, para determinar los valores de la proteína placentaria asociada al embarazo (PAPP-A), y de la hormona beta-hCG libre, y la evaluación de otros parámetros como las semanas de gestación, la edad materna, el número de fetos, el peso de la madre, etc. Para descartar posibles anomalías cromosómicas, esta prueba debe realizarse al final del primer trimestre de gestación con la finalidad de que el resultado obtenido sea confiable. A través de los resultados obtenidos de la ecografía, del análisis de sangre y

⁸⁴ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 116.

⁸⁵ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”

los demás parámetros, los datos bioquímicos y ecográficos son procesados por medio de un programa informático para calcular la probabilidad de riesgo de aneuploidía. La tasa de detección de esta prueba es del 75%, mientras que la tasa de falsos positivos representa el 3%.⁸⁶

Cribado bioquímico del segundo trimestre

De manera ideal el cribado combinado debe de realizarse durante el primer trimestre, sin embargo, las mujeres que se encuentran en la semana 14 a la 17 de gestación aún tienen la oportunidad de realizarse un cribado bioquímico del segundo trimestre, del cual existen tres tipos: 1) el *test doble*, que mide dos marcadores bioquímicos: la alfafetoproteína (AFP) y la beta-hCG, y su tasa de detección es de 60%. 2) el *test triple*, que cuantifica la AFP, la beta-HCG; y el estriol (E3), y su tasa de detección es del 60%. y 3) el *test cuádruple*, que consiste en cuantificar la AFP, la beta-hCG, el E3 y la Inhibina A, y cuya tasa de detección es de 75%. Cabe resaltar que estas pruebas del cribado bioquímico del segundo trimestre pueden ser indicadoras de algunas anomalías estructurales en el feto, como defectos del tubo neural, y la presencia de espina bífida o anencefalia debido a niveles altos de AFP.⁸⁷

4.2. Molecularización de las pruebas

En la década de los sesenta del siglo XX, muchos estudios centraron su atención en la importancia que podría tener el análisis citológico del líquido amniótico para determinar el sexo del feto y realizar cariotipos fetales. En 1980, se realizaron muestreos de vellosidades coriónicas para realizar cariotipos fetales, y desde ese momento el uso de amniocentesis y la biopsia de vellosidades coriónicas tuvieron un uso cada vez más frecuente. La principal limitación de estas pruebas invasivas históricamente ha sido el riesgo de aborto, que en la actualidad es menor al 1%. En un inicio la principal indicación

⁸⁶ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”

⁸⁷ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”

para realizar un procedimiento invasivo era la edad materna avanzada; sin embargo, su sensibilidad era muy baja y su tasa de falsos positivos muy alta. Aunque la edad materna avanzada aumenta el riesgo de trisomías 21,18 y 13, no es un factor de riesgo para otras anomalías como las de cromosomas sexuales o las triploidías.⁸⁸

La identificación de marcadores bioquímicos de aneuploidías fetales abrió paso a las pruebas de detección triple y cuádruple con una tasa de detección de hasta 65% y una tasa de falsos positivos del 5%. En la década de los noventa del siglo XX se implementaron la prueba de detección combinada y la translucencia nucal, que representaron una verdadera revolución en la medicina de la detección prenatal. Durante el primer trimestre del embarazo se realiza una prueba de detección combinada para las trisomías 13, 18 y 21 combinado con el factor de la edad materna, la translucencia nucal, la frecuencia cardíaca fetal y la determinación del múltiplo de la mediana (MoM) β -hCG (Beta Gonadotropina Coriónica Humana) libre circulante y PAPP-A (Proteína plasmática asociada al embarazo - A). Puede añadirse la medición del hueso nasal mediante ecografía (Figura 4 y Tabla 2).⁸⁹



Figura 4. A la izquierda se muestra la medición de la translucencia nucal por ultrasonido D=2.2 mm. A la derecha se observa la medición del hueso nasal mediante ecografía. (Archivo personal del autor).

⁸⁸ Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 1-2.

⁸⁹ Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 2.

Tabla 2. Resultados de laboratorio de una prueba de detección combinada (Doble marcador de suero materno), basado en el múltiplo de la mediana de PAPP-A, β -hCG y la translucencia nucal; combinado con el factor de riesgo basado en edad materna para trisomía 21 y 18. (Archivo personal del autor).

PRUEBA	RESULTADO	UNIDADES	MÚLTIPLO DE LA MEDIANA (MoM)
PAPP-A (Proteína Plasmática Asociada al Embarazo)	5.0	mIU/mL	2.1
B-HGC libre (Gonadotropina Coriónica Fracción Beta libre)	25.9	mIU/mL	0.6
TN (Translucencia Nucal por Ultrasonido)	2.2	mm	1.5
EVALUACIÓN DE RIESGOS EN PRIMER TRIMESTRE PARA TRISOMÍA 21 (SÍNDROME DE DOWN)			
Riesgo basado en edad materna	1:1029	Riesgo combinado (MB+TN)	<1:10000
Riesgo basado en Marcadores bioquímicos (MB)	<1:10000	Riesgo de Trisomía 18 (MB+TN)	<1:10000
INTERPRETACIÓN			
ESCRUTINIO PARA SÍNDROME DE DOWN: El resultado del test para Trisomía 21 está por debajo del valor de corte, lo que indica un riesgo bajo.			
ESCRUTINIO PARA TRISOMÍA 18: El resultado del test para Trisomía 18 es <1:10000, lo que representa un riesgo bajo.			

En 1977 se llevó a cabo el primer descubrimiento de ADN fetal libre de células (cff-DNA) en el plasma y en el suero materno, es decir, células fetales circulando en la sangre materna. Se demostró que la concentración del cff-DNA aumenta en la sangre materna conforme avanza el embarazo y era confiable para realizar pruebas prenatales, debido a que se elimina rápidamente de la sangre materna después del parto. Su aplicación más conocida y exitosa ha sido la detección prenatal de aneuploidías fetales. El cff-DNA puede analizarse mediante una muestra de sangre de la mujer embarazada, a este tipo de pruebas se le denominó NIPT. Desde que se introdujo al mercado en 2011 se han realizado más de dos millones de pruebas de este tipo.⁹⁰

⁹⁰ Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 2.

Con la finalidad de reducir la probabilidad de que las parejas hereden condiciones recesivas, se han desarrollado pruebas genéticas que permiten averiguar si alguno de los padres es portador de alguna de estas condiciones genéticas. Aunque también pueden llevarse a cabo análisis de ADN del blastocisto de manera preconcepcional, estos procedimientos no eximen a las parejas de realizar pruebas prenatales.⁹¹

4.3. Ventajas y desventajas de las NIPT

El diagnóstico prenatal tiene como objetivo reducir la incidencia y la prevalencia de enfermedades, condiciones o síndromes hereditarios, los cuales tienen un gran impacto en la vida de las personas, principalmente psicológicos y económicos. En el campo del diagnóstico prenatal las NIPT representan una innovación para ayudar a los profesionales a brindar buena atención y asesoramiento prenatal, y a los padres para tomar decisiones conscientes e informadas sobre la vida de sus hijos.⁹² Para algunas parejas las pruebas prenatales representan una herramienta muy importante para tener información certera de su embarazo, para tener un pronóstico sobre su descendencia e incluso poder decidir si interrumpir su embarazo o no.⁹³ Por su parte los defensores de las pruebas genéticas destacan el valor que estas tienen para el ejercicio del individuo autónomo; además de evitar el nacimiento de bebés cuya vida se vea gravemente degenerada por una enfermedad o condición que podría culminar en la muerte precoz precedida de una vida de sufrimiento.⁹⁴

Las NIPT son pruebas que ayudan a calcular el riesgo de que el feto tenga alguna anomalía cromosómica sin tener contacto directo con la cavidad uterina, lo que evita el riesgo de tener un aborto espontáneo o alguna infección. Este tipo de pruebas pueden realizarse durante el primer trimestre de gestación, lo que representa una ventaja en cuanto al tiempo que tiene la madre o la

⁹¹ Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 2.

⁹² Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 1.

⁹³ Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 5.

⁹⁴ Kitcher, *Las vidas por venir*, 76.

pareja para tomar la decisión de continuar con el embarazo o interrumpirlo en caso de obtener un resultado no satisfactorio. En el caso del *test* de ADN fetal en sangre materna puede realizarse desde la semana nueve de gestación. Aquí es necesaria sólo una muestra de sangre de la madre, y los resultados se obtienen de 3 a 15 días. Mientras que la tasa de detección es mayor al 99%, es decir que, su índice de falsos positivos es menor al 0.1%; sin embargo, esta prueba tiene sus limitaciones.⁹⁵

En el caso del cribado combinado del primer trimestre y del cribado bioquímico del segundo trimestre, la ventaja es que a través de esta prueba se ha logrado disminuir la frecuencia de pruebas invasivas como la amniocentesis o el muestreo de vellosidades coriales en embarazadas que representan un riesgo de aborto espontáneo. Este tipo de pruebas pueden llevarse a cabo en mujeres embarazadas de cualquier edad sin representar un riesgo de aborto por este factor. Además de que los resultados se obtienen rápidamente, en una semana las mujeres y sus parejas pueden, dependiendo del resultado, tomar una decisión de manera más rápida y eficaz.⁹⁶ Las NIPT pueden realizarse a las pocas semanas de la gestación, entre las nueve y diez semanas; es más precisa en la detección de anomalías cromosómicas comunes y tienen una menor tasa de falsos positivos.⁹⁷

Las pruebas invasivas tienen la cualidad de detectar translocaciones, inversiones y anomalías genéticas mendelianas que no están incluidas en las NIPT comerciales.⁹⁸ Sin embargo, como el *cff-DNA* se origina a partir de los citotrofoblastos de las vellosidades coriónicas, un mosaicismo confinado a la placenta podría ser una causa de un falso positivo, esto representa una de las principales razones de los resultados discordantes entre las NIPT y las pruebas invasivas. Las Tablas 3 y 3.1 muestran una comparación entre las pruebas prenatales invasivas y no invasivas (NIPT), tomando en cuenta algunas características que deben de ser tomadas en cuenta antes de someterse a cualquier tipo de estas pruebas.

⁹⁵ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”

⁹⁶ Santiago, “Técnicas de diagnóstico prenatal”

⁹⁷ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”,1.

⁹⁸ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”,117.

Tabla 3. Características de las pruebas prenatales invasivas a tomar en cuenta para el seguimiento y diagnóstico prenatal. (Elaboración propia).

PRUEBAS PRENATALES INVASIVAS			
Pruebas	Biopsia de vellosidades coriales	Amniocentesis	Extracción de ADN fetal
Características			
Capacidad diagnóstica	Alta	Alta	Alta
Detección de anomalías cromosómicas	Descarta hasta 200 patologías fetales. Puede detectar casi cualquier anomalía genética, incluyendo translocaciones, inversiones y anomalías genéticas mendelianas.	Se puede realizar el análisis de los 23 pares de cromosomas.	Indicada en caso de anemia fetal, la exploración de la hemostasia y del sistema inmune o cuando se requiere hacer un examen citogenético específico.
Detección de malformaciones fetales	Detecta trastornos genéticos, defectos del tubo neural y malformaciones cardíacas.	Se inferen mediante el estudio bioquímico del líquido amniótico.	Se inferen mediante pruebas bioquímicas de sangre y el estudio ecográfico.
Riesgo de no obtener resultados	Menor al 1%.	Poco probable. Tasa baja de falsos positivos.	Poco probable. La contaminación de la sangre con líquido amniótico puede falsear la obtención de resultados.
Riesgo de aborto	Menor al 1%.	Menor al 1%.	1%
SDG para realizar la prueba	10-14	15-20	18-40

Tabla 3.1. Características de las pruebas prenatales no invasivas (NIPT) a tomar en cuenta para el cuidado y detección prenatal. (Elaboración propia).

PRUEBAS PRENATALES NO INVASIVAS (NIPT)				
Pruebas	Test de DNA fetal en sangre materna	Cribado combinado del primer trimestre	Cribado bioquímico del segundo trimestre	Ecografía morfológica
Características				
Capacidad diagnóstica	Baja	Baja	Baja	Baja
Detección de anomalías cromosómicas	Síndrome de Down (trisomía 21), síndrome de Edwards (trisomía 18), síndrome de Patau (trisomía 13) y aneuploidías en cromosomas sexuales como el síndrome de Turner (45, X) y síndrome de Klinefelter (47, XXY).	Su tasa de detección es del 75%. Determinación de los marcadores PAPP-A y beta-hCG libre a través de un análisis de sangre materna. Síndrome de Down (trisomía 21) y síndrome de Edwards (trisomía 18).	Test doble: 60%. Test triple: 60%. Test cuádruple: 75%.	Síndrome de Down (trisomía 21).
Detección de malformaciones fetales	No las detecta.	Grosor de la translucencia nucal y presencia del hueso nasal por medio de una ecografía del primer trimestre de gestación.	Defectos del tubo neural y la presencia de espina bífida o anencefalia debido a niveles altos de AFP.	Labio leporino, fisura palatina, espina bífida, anomalías cardíacas, malformaciones craneales, etc.
Riesgo de no obtener resultados	Mayor al 5% en madres obesas.	Prueba para calcular la probabilidad de riesgo, por lo tanto, su margen de error es alto. Tasa de falsos positivos de 3%.	Prueba para calcular la probabilidad de riesgo, por lo tanto, su margen de error es alto. Tasa de falsos positivos de 3%.	Es probable.
Riesgo de aborto	Ninguno.	Ninguno.	Ninguno.	Ninguno.
SDG para realizarla	9-10	9-12	14-17	6-37

4.4. Incorporación de las NIPT en la práctica clínica

Las NIPT se incorporaron como práctica clínica por primera vez en Hong Kong en agosto de 2011, y posteriormente se introdujeron en Estados Unidos de manera comercial en octubre del mismo año.⁹⁹ Países como Francia (desde enero del 2019), Inglaterra (2021), y Alemania (2021) han comenzado a ofrecer NIPT financiadas con fondos públicos para las anomalías más comunes (trisomía 21, 18 y 13).¹⁰⁰

En México se incluyeron este tipo de pruebas en la práctica obstétrica de manera comercial en marzo del 2013.¹⁰¹ De enero del 2016 a agosto del 2018 se realizaron 720 pruebas a mujeres embarazadas en la CDMX en el laboratorio *Life in genomics* (Figura 5).¹⁰² Cabe mencionar que en estos países empieza a generarse una plusvalía debido al aumento en la demanda de estas pruebas y la publicidad en torno a ellas. Hay un cambio importante del carácter de las NIPT, pues pasan de ser herramientas de investigación a sufrir un proceso de mercantilización más profundo.

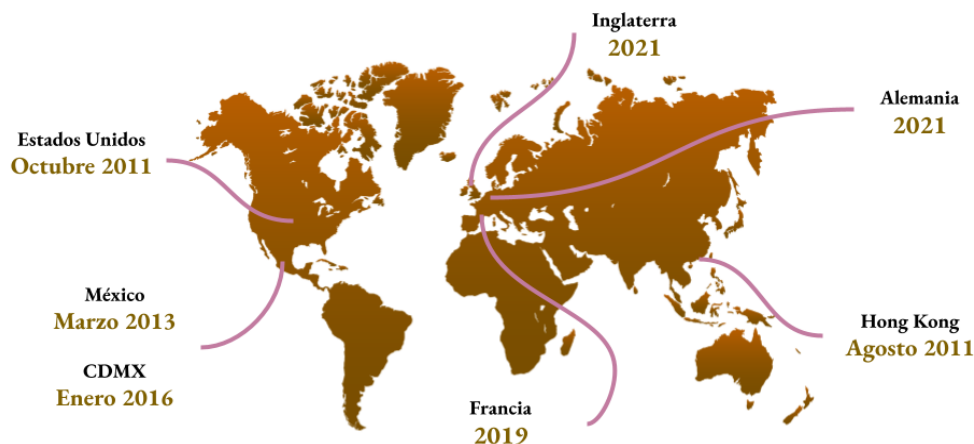


Figura 5. Años en los que se incorporaron NIPT en distintos países. (Elaboración propia).

⁹⁹ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 114.

¹⁰⁰ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 2.

¹⁰¹ Sánchez, “Implementación clínica del estudio prenatal no invasivo”, 222.

¹⁰² Ramírez, “Análisis de 720 estudios prenatales no invasivos en sangre materna”, GR11.

El acelerado aumento del uso de NIPT a nivel local y mundial se ha dado principalmente en zonas y países de ingresos medios y altos, en su mayoría a través del sector privado. En muchos países como Bélgica, Países Bajos, Singapur, Australia, Canadá y Estados Unidos, las NIPT también pueden estar disponibles a través del sector público. Los precios en los que se ofertan estas pruebas van desde los USD\$350 (Australia) a USD\$2900 (Estados Unidos), con un costo promedio de USD\$874 en todo el mundo. En el caso del Reino Unido la recomendación del *National Screening Committee* ha sido que a las mujeres que están en mayor riesgo se les debe ofrecer NIPT como un paso adicional en la detección junto con las opciones de pruebas invasivas.¹⁰³

4.5. Situación en México

La sexualidad y la reproducción se insertan en un marco global que las establece como derechos a la salud. En México este derecho se encuentra inscrito en el artículo cuarto de la Constitución Política que establece que las y los mexicanos tenemos derecho a la salud y derecho a determinar con plena libertad el número y espaciamiento de nuestros hijos. Desde este punto de vista con el desarrollo de distintas tecnologías reproductivas ha sido posible modificar el vínculo entre sexualidad y reproducción, e inclusive desvincularlo en cierta medida.¹⁰⁴ La salud reproductiva y sexual trae consigo implicado el poder disfrutar una vida sexual placentera y sin riesgos, es decir, que las parejas puedan ejercer su decisión de procrear, y en qué momento hacerlo. Sin embargo, un gran número de la población no tiene acceso a información ni a servicios de salud que proporcionen educación sexual, reproductiva y métodos anticonceptivos. Debido a este hecho en combinación con muchos otros factores, políticos, culturales, religiosos y económicos, hay una gran cantidad de mujeres que quedan embarazadas sin desearlo o son obligadas a utilizar métodos anticonceptivos sin su aprobación o sin ser plenamente conscientes de su utilidad o sus propias necesidades.¹⁰⁵

¹⁰³ Page, *Noninvasive Prenatal Testing (NIPT)*, 61-62.

¹⁰⁴ Mendoza, “La sexualidad reproductiva en el siglo XXI”, 2.

¹⁰⁵ Mendoza, “La sexualidad reproductiva en el siglo XXI”, 4.

Culturalmente la responsabilidad de la anticoncepción se le ha delegado por completo a la mujer, generalmente el hombre no participa en temas de salud, sexualidad y reproducción. Muchas mujeres ingresan a los hospitales con serias complicaciones debido a abortos realizados en condiciones sanitarias inadecuadas.¹⁰⁶ De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), la salud sexual es un estado de bienestar físico, emocional, mental y social que se relaciona con la sexualidad; es decir, no solamente se trata de ausencia de enfermedades o condiciones, la salud sexual se relaciona con la posibilidad de ejercer la sexualidad de manera placentera, segura, sin discriminación y violencia. Para cumplir los objetivos de la salud sexual es necesario que los derechos de las personas en materia de sexualidad se respeten, protejan y cumplan.¹⁰⁷ Desde este punto de vista, en nuestro país la salud sexual de las mujeres ha quedado como un tema no prioritario o incluso ni siquiera es abordado, incluso en la vida en pareja.

A menudo el éxito de los programas de planificación familiar se basa en el número de usuarios que emplean métodos anticonceptivos. Sin embargo, las políticas públicas de salud reproductiva deberían estar sustentadas por la educación sexual enfocada a lograr que las parejas tengan una vida sexual plena y que las mujeres puedan llegar a tener una vida reproductiva que se fundamente en la toma de decisiones informada; de esta manera las mujeres y las parejas en general pueden aplicar estos conocimientos en beneficio propio y para el de sus familias. La educación sexual tan deficiente que hay en nuestro país se suma a los escasos servicios de salud que afectan generalmente a grupos vulnerables. En nuestra sociedad los principales factores que imposibilitan la vida sexual y reproductiva responsable, informada y libre, son el machismo y la violencia.¹⁰⁸

Con la finalidad de llegar a tener un acercamiento de la situación actual de nuestro país en cuanto al ofrecimiento de pruebas prenatales tanto invasivas como no invasivas (NIPT), realice llamadas anónimas a los 55 mejores hospitales públicos y privados de la República Mexicana de acuerdo con AMED-L (Tabla 2). Sólo 9 de los 55 ofrecen algún tipo de NIPT. 5 hospitales ofrecen

¹⁰⁶ Mendoza, “La sexualidad reproductiva en el siglo XXI”, 4-5.

¹⁰⁷ World Health Organization. “Sexual health.”

¹⁰⁸ Mendoza, “La sexualidad reproductiva en el siglo XXI”, 5.

pruebas invasivas, 16 hospitales no ofrecen ninguna prueba y de 25 hospitales no se pudo obtener información. Cabe destacar que los precios de las pruebas van desde los 2,000 pesos hasta los 18,000 pesos. La mayoría de los hospitales que ofrecen pruebas prenatales invasivas y NIPT son privados. Los hospitales públicos que realizan las pruebas canalizan a los pacientes al Instituto Nacional de Perinatología (INPer), donde es necesario llevar estudios previos del médico familiar donde especifique la razón por la cual es necesario llevar a cabo alguna prueba (Tabla 4). Los precios de las pruebas prenatales para la mayoría de la población mexicana son inaccesibles, y sólo los pacientes que llevan un seguimiento muy especial de su médico familiar o posee conocimiento de su riesgo de padecer alguna aneuploidía podrá solicitar que se realicen pruebas en el INPer.

Tabla 4. Algunos hospitales de la República Mexicana ofrecen NIPT y pruebas prenatales invasivas. La información de esta tabla se obtuvo a partir de realizar llamadas telefónicas anónimas a los 55 mejores hospitales públicos y privados de México de acuerdo con AMED-L.¹⁰⁹ El resto de los hospitales no ofrecen este tipo de pruebas o no contestaron la llamada. (Elaboración propia)

Hospitales de la República Mexicana que ofrecen NIPT y pruebas invasivas				
Hospital	NIPT	Tipo de pruebas	Costo (pesos)	Pruebas invasivas
Hospital Médica Sur (CDMX)	Si se realizan	Suero materno, ultrasonido estructural con marcadores séricos doble, triple y cuádruple	3000-5000	No se realizan
Centro Médico ABC Campus Observatorio (CDMX)	Si se realizan	Examen cuádruple, tamiz y suero materno	2000-4000	No se realizan
Instituto Nacional de Perinatología (CDMX)	Si se realizan, se requiere llevar los estudios previamente realizados por médico familiar	---	---	Si se realizan en caso de ser necesarios
Centro Médico Nacional 20 de Noviembre (CDMX)	Si se realizan, los pacientes se canalizan a perinatología	---	---	Si se realizan en caso de ser necesarios
Hospital Ángeles México (CDMX)	Si se realizan	Duo test de la mano con ultrasonido y prueba en sangre	4308	Si se realizan, se canaliza con la genetista para brindar asesoría genética
Hospital CIMA Hermosillo (Sonora)	Si se realizan	Suero materno, trisomía 21 y espina bífida	---	No se realizan
Hospital Galenia (Quintana Roo)	Si se realizan	Prueba sanguínea detecta trisomía 18, 21, 13	13500	No se realizan
Hospital Ángeles Puebla (Puebla)	Si se realizan	Advanced y premium. Las muestras son tomadas en México y procesadas en Italia	16450-18000	Si se realizan
Hospital Ángeles León (Guanajuato)	Si se realizan	Ultrasonido, tamizaje, DNA fetal en sangre materna	2300-12500	Si se realizan, microarreglos

¹⁰⁹ AMED-L, “Los mejores hospitales.”

4.6. Asesoramiento genético

El objetivo principal del enfoque del asesoramiento genético debería ser la comprensión e identificación de las necesidades, las creencias y las preferencias de las mujeres con la finalidad de que puedan tomar decisiones informadas y autónomas. De acuerdo con Perrot y Horn (2021), en el 2020, el Real Colegio de Obstetras y Ginecólogos, el Real Colegio de Parteras, Sociedad y el Colegio de Radiógrafos desarrollaron una declaración que sugiere que la información sobre NIPT es proporcionada por el personal especializado de manera no directiva para que las mujeres sean capaces de tomar decisiones imparciales y más favorables para ellas. Sin embargo, también se critica la falta de claridad, precisión y la directividad al proporcionar información sobre las ventajas, desventajas y limitaciones de las NIPT. Es importante ayudar a las mujeres y a sus familias a tomar decisiones basadas en la notificación oportuna y certera, brindando diferentes opciones, ofreciendo apoyo y, sobre todo, respetando siempre su decisión final.¹¹⁰

Es necesario que las pruebas prenatales vayan acompañadas de estimaciones confiables de la probabilidad de que una persona exprese alguna enfermedad o condición genética y para ello es importante que se proporcione información confiable con la finalidad de tomar decisiones responsables. Las decisiones de las parejas o futuros padres deberían de fundamentarse en estadísticas relevantes de acuerdo a su situación y no solo en estereotipos o intuición. Un ejemplo claro de esta situación es el síndrome de Down, por ejemplo, hace no mucho tiempo aún se pensaba que el hecho de tener una copia extra del cromosoma 21 era motivo suficiente para interrumpir el embarazo. Y esta decisión a menudo se tomaba en función de los estereotipos de este síndrome, pues se pensaba que la vida de estas personas estaría muy limitada. Se debe dar a conocer a los futuros padres toda la amplia gama de fenotipos asociados a las distintas condiciones.¹¹¹ Por otra parte, es importante que la detección y el diagnóstico prenatal ocurran en el menor tiempo posible con la

¹¹⁰ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 2.

¹¹¹ Kitcher, *Las vidas por venir*, 68.

finalidad de evitar que las futuras niñas y niños sufran daños irreversibles por causa de la tardanza del diagnóstico.¹¹²

Reunir toda la información necesaria para una prueba prenatal es una tarea muy ardua, se requiere tomar muestras de la población en general y, al mismo tiempo, que se logre hacer una diferenciación de la variedad de contextos en los que se desarrolla la enfermedad, síndrome o condición. Si no existen las estadísticas apropiadas los padres podrían llegar a tomar una decisión que no es la mejor para ellos ni para el bebé.¹¹³ De acuerdo con Kitcher (2002), el objetivo principal de las pruebas genéticas es precisamente marcar una diferencia en la vida de las parejas o personas que se someten a las pruebas, hacer aclaraciones de las cuestiones en torno a la confiabilidad de las pruebas es sólo un paso preliminar que tiene que considerarse para estar al tanto de lo que las personas decidan al recibir resultados con alto nivel de exactitud.¹¹⁴

Una de las preocupaciones éticas más importantes relacionadas al uso de NIPT es la confiabilidad en la toma de decisiones informada. Los protocolos profesionales en la actualidad especifican que los pacientes que decidieron someterse a alguna prueba de detección prenatal deben recibir asesoramiento genético antes y después de realizar las pruebas. El riesgo de que las NIPT se vuelvan rutinarias y triviales parece ser mayor que en otros enfoques de diagnóstico prenatal. Probablemente esto se relacione con su no invasividad y lo simple que resulta realizar el procedimiento¹¹⁵ (tanto como tomar una muestra de sangre). Si las mujeres y sus parejas no reciben información clara que ayude a que tomen la mejor decisión para ellos, es muy probable que no puedan llegar a tomar una decisión plenamente autónoma y no sabrían cómo lidiar con los resultados obtenidos.¹¹⁶

De acuerdo con Zaami *et al.* (2021), los datos obtenidos mediante las experiencias de pacientes que se someten a una detección de suero, es decir, a una extracción de sangre, señalaron

¹¹² Kitcher, *Las vidas por venir*, 66-67.

¹¹³ Kitcher, *Las vidas por venir*, 68.

¹¹⁴ Kitcher, *Las vidas por venir*, 68-69.

¹¹⁵ Zaami, "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing", 3.

¹¹⁶ Zaami, "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing", 4.

que contaron con escaso o nulo consentimiento informado previo a la prueba de detección. Muchos otros pacientes comentaron que no querían hacerse la prueba o se negaron a hacerla sin ser conscientes de su función o las ventajas que tendría para ellos. Cabe destacar que los resultados sorprendidos e inesperados de las pruebas podrían generar fuertes impactos emocionales y sociales e incluso socavar la autonomía reproductiva de las parejas.¹¹⁷ Un mayor conocimiento en torno al uso y funcionamiento de pruebas prenatales genera una mayor autonomía, las personas que reciben mejor información tienen la capacidad de tomar mejores decisiones y planificar de acuerdo a sus necesidades.¹¹⁸ A diferencia de las pruebas prenatales invasivas, donde las parejas podrían negarse a realizarse la prueba debido al riesgo de aborto, las pruebas no invasivas podrían ejercer presión sobre las parejas o las mujeres para realizarse la prueba debido a la simplicidad de su procedimiento. Existe la preocupación de que las NIPT puedan llevar a las parejas a tomar la decisión de interrumpir el embarazo, dado que en algunos casos se confunden las NIPT (pruebas de detección) con pruebas diagnósticas.¹¹⁹ Para evitar este tipo de problemáticas es necesario contar con un buen asesoramiento genético en todas las etapas de la prueba, con la finalidad de que las parejas puedan tomar la mejor decisión y ejerzan su autonomía en torno al embarazo.

Es muy difícil que se dé el caso de una persona que esté enteramente consciente de su posición ante una prueba genética, que esté lista para recibir los resultados, que sepa qué hacer en caso de recibir buenas noticias o noticias desalentadoras y sacarle el mejor provecho a la información obtenida. A menudo ni siquiera los asesores genéticos saben con claridad los motivos por los cuales se prescribe a una persona una prueba genética, o existe confusión en la interpretación de los resultados y en casos extremos ni siquiera son capaces de entender aspectos básicos relacionados con la probabilidad y los riesgos de que una persona sufra alguna enfermedad, síndrome o condición. Los consejeros genéticos ignoran que los pacientes muchas veces no tienen información suficiente como para poder hacer preguntas de las situaciones que realmente los aquejan y mucho menos

¹¹⁷ Zaami, "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing", 4.

¹¹⁸ Kitcher, *Las vidas por venir*, 72.

¹¹⁹ Zaami, "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing", 5.

como para poder comprender y digerir la gran cantidad de información que se recibe en muy poco tiempo. Cabe señalar que como las pruebas genéticas están restringidas a un sector de la sociedad con recursos económicos altos como para poder acceder a este tipo de servicios, se da por sentado que también tienen un nivel educativo alto y por lo tanto la facultad de entender cuestiones genéticas. Es un error basar el asesoramiento genético en torno al uso de pruebas prenatales en estereotipos de clase social. Esta situación ciertamente conduciría a aumentar las desigualdades sociales.¹²⁰

Existen casos de demandas o acusaciones debido a malas prácticas al momento de ofrecer pruebas genéticas prenatales, los médicos o asesores pueden ser acusados de negligencia cuando se ofrece el asesoramiento genético, ejemplos de ello es ocultar información a los pacientes, negar el acceso a pruebas invasivas o no informar a los pacientes su disponibilidad en caso de ser requeridos. Otra situación puede presentarse en el laboratorio, por ejemplo, al momento de procesar las pruebas puede haber una mala interpretación que podría conducir a los pacientes a tomar una decisión completamente distinta si hubieran tenido los resultados e información correcta. No hay que olvidar que dentro de estas decisiones está la de llevar el embarazo a término. Debido a esta situación los futuros padres pueden llevar a cabo reclamaciones o demandas a quienes proporcionaron el asesoramiento genético, argumentando que ellos no habrían abortado a su feto si se les hubiera dado la información correcta o se les hubiera indicado el riesgo de tomar una decisión sin haberse realizado una prueba diagnóstica. Este tipo de situaciones se han denominado demandas por aborto injusto. Pero también se da el caso contrario, en el que los padres reciben resultados con un bajo riesgo de que su hijo presente aneuploidía, y por lo tanto no interrumpen su embarazo, aun cuando ellos habrían decidido hacerlo en caso de alguna anomalía.¹²¹

Las personas que buscan someterse a pruebas genéticas como las pruebas prenatales requieren un sistema de apoyo, de manera que las personas encuentren en el asesoramiento genético una guía que las ayude a comprender mejor sus propias necesidades. Hay un sinnúmero de

¹²⁰ Kitcher, *Las vidas por venir*, 74.

¹²¹ Zaami, "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing", 6.

personalidades y un sinnúmero de formas en las que las personas manejan sus emociones y procesan la información. Los médicos son conscientes de que para algunas personas las malas noticias pueden ser devastadoras, la fuerza y el impacto de una noticia puede ser tan grande que culminaría por destruir una vida. Otras personas simplemente abandonan la posibilidad de hacer planes en torno a una situación que los desfavorece totalmente. Si se cuenta con un plan de asesoramiento genético bien aplicado, el potencial para ofrecer y aplicar pruebas prenatales a personas incapaces de manejar las malas noticias se amplía.¹²²

¹²² Kitcher, *Las vidas por venir*, 73.

CAPÍTULO 5. Eugenesia liberal y las NIPT

5.1. Antecedentes: Francis Galton en el siglo XIX

Hoy en día la genética es una de las ciencias más importantes en el estudio de la biología. Esta disciplina se encuentra presente en una gran variedad de campos, tanto teóricos como experimentales. La genética aborda aspectos evolutivos, trabajos de campo, estudios de laboratorio, implementación de tecnologías reproductivas, etc. Sin embargo, en la actualidad nos enfrentamos con un marcado determinismo genético en la ciencia y en la sociedad cuya teoría supone que las características complejas del ser humano pueden ser explicadas por genes específicos.¹²³ Este concepto ha perdurado en la mente de los seres humanos, pues mantiene las puertas abiertas a la posibilidad de crear seres humanos excepcionales. La idea de mejoramiento genético no es nueva, se conserva hasta la actualidad y ha pasado por un proceso de cambio en la historia de la humanidad.

A partir del siglo XVI los científicos europeos centraron sus intereses en desarrollar maquinaria para la extracción de materias primas y desarrollo de artefactos para la guerra. Para cumplir sus objetivos era necesario explotar los recursos naturales, despojar a los pueblos y a las mujeres de su importancia, considerándolos simples materias primas potencialmente explotables. El objetivo de subordinar a la naturaleza y los seres humanos era, y en la actualidad sigue siendo la optimización de la fuerza de trabajo y recursos naturales para el crecimiento económico y la riqueza material.¹²⁴ Este principio determinó desde entonces lo que era valioso, lo que debía de ser preservado y lo que debía eliminarse. Como consecuencia de este hecho el hombre blanco se consideró más valioso que los hombres negros, morenos y amarillos. Los hombres eran más valiosos que las mujeres. Los medios de producción más valiosos que los trabajadores; y los bienes materiales

¹²³ Villela, "Eugenesia y determinismo genético", 283.

¹²⁴ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 32.

más valiosos que la naturaleza. De esta manera todo lo considerado menos valioso se le atribuyó parte de la naturaleza y lo más valioso se definió como humano.¹²⁵

El racismo, el sexismo y el fascismo contrario a lo que se creería, no son fenómenos universales, recientes y singulares, sino que tuvieron su auge junto con la expansión colonial de Europa y el desarrollo de la ciencia moderna. La asociación de las personas negras, morenas y amarillas con la naturaleza, y las disparidades entre hombres y mujeres tuvieron lugar en el periodo de la ilustración. En los siglos XVIII y XIX muchos científicos, filósofos y políticos tuvieron una fuerte influencia en la legitimación de estas desigualdades, reforzando prácticas como el racismo, el machismo y el fascismo a través de la ciencia y la política.¹²⁶ No es de extrañar que a partir de este momento la ciencia se volviera un recurso extraordinariamente importante y necesario para justificar tratos y políticas inhumanas a personas de “razas” indeseables, mujeres, discapacitados, etc.

En la segunda mitad del siglo XIX la discusión sobre la transmisión de caracteres de padres a hijos fue adquiriendo cada vez más relevancia. Naturalistas como Hugo de Vries (1848-1935), Carl Correns (1864-1933), Erick von Tschermak (1871-1962), August Weismann (1834-1914), Francis Galton (1822-1911), entre otros, buscaron desarrollar explicaciones que mejorarían la comprensión sobre el fenómeno de la herencia biológica. Ellos fueron los responsables de dar seguimiento a las investigaciones de Gregor Mendel (1822-1884), abriendo paso a la genética como una nueva rama de la ciencia.¹²⁷ Es así como Francis Galton publica sus trabajos sobre lo que él llamó la ciencia de la eugenesia a finales del siglo XIX.

En 1883 Francis Galton acuñó el término Eugenesia para referirse a la ciencia que se encargaría de mejorar las cualidades innatas de una raza, incluyendo aquellas que se desarrollan de manera óptima. Para Galton la eugenesia se explicaba fácilmente a través del comportamiento natural de la mayoría de los organismos en nuestro planeta, ya que todos mostrarían una inclinación hacia procrear descendencia sana que procrear descendencia enferma, por tener hijos vigorosos en

¹²⁵ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 33.

¹²⁶ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 33.

¹²⁷ Keller, *The century of the gene*, 1-2.

lugar de débiles, en pocas palabras tener buenos ejemplares de su especie.¹²⁸ De esta manera cada individuo dentro de un conjunto de ejemplares en la sociedad sería el mejor posible. Para Galton la práctica de la eugenesia elevaría la calidad de vida de las naciones.

El término de eugenesia para Galton se asociaba directamente con "el mejoramiento de la raza" con dos proyectos para llevarlo a cabo. La eugenesia positiva, la cual promovía la reproducción de los grupos considerados como "más aptos" o capacitados con el fin de alentar su reproducción e incrementar su descendencia. En el caso de la eugenesia negativa se buscaba la erradicación de las razas,¹²⁹ de grupos menos aptos o discapacitados con campañas de esterilización forzada, segregación racial y prohibición de matrimonios "no aptos" además de restringir la inmigración. Galton no solo estaba interesado en la calidad genética de las personas, sino que también contribuyó al desarrollo de métodos estadísticos para categorizar a las personas de acuerdo con sus características físicas.¹³⁰

El proyecto de eugenesia a finales del siglo XIX buscaba lograr que las clases que se consideraban con mejores rasgos hereditarios incrementaran sus capacidades, contribuyendo lo máximo de cada uno de ellos a las futuras generaciones, en términos de capacidades físicas e intelectuales. De manera que la sociedad ideal estaría representada por hombres y mujeres caucásicos, con excelentes capacidades físicas e intelectuales. Esta idea consideraba a los negros y discapacitados como "razas bárbaras" que se habían resistido a desaparecer al ponerse en contacto con miembros de la alta civilización. Para Galton la persistencia de "razas indeseables" podría haber llegado a disminuirse tomando ciertas medidas desde el punto de vista eugenésico como la prohibición de matrimonios inadecuados, programas de esterilización masiva, introducción de la eugenesia en la conciencia de las naciones a tipo de religión como práctica ortodoxa, alentar a los niños en las escuelas e instituciones a ganar posiciones superiores al resto de sus compañeros, etc.¹³¹

En el laboratorio de antropometría de Francis Galton se medían y registraban todo tipo de rasgos físicos a través de instrumentos y métodos sencillos (en su mayoría elaborados por él

¹²⁸ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 36.

¹²⁹ Palacios, "*La eugenesia Liberal*", 26.

¹³⁰ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 37.

¹³¹ Galton, "Eugenics", 1.

mismo).¹³² Estas mediciones incluían la altura, el peso, la respiración, la fuerza al lanzar algún objeto, la rapidez, el oído, la vista, etc. Las mediciones periódicas en su laboratorio eran de uso personal y estadístico, las primeras mostraban el progreso del individuo y las segundas el progreso de la nación. Eran necesarias las mediciones personales con cierta frecuencia con la finalidad de que la eficiencia futura del individuo en desarrollo no fuera a comprometerse.¹³³ Y los registros con fines estadísticos eran importantes puesto que a partir de esos datos se crearía la infraestructura necesaria para que la población adquiriera bienes y servicios; entre mejor capacitada estuviera la población menos sería el gasto en infraestructura especial para personas discapacitadas. La aplicación de estos métodos estadísticos confirió a la eugenesia legitimidad científica, ya que el uso de herramientas matemáticas y experimentales era prueba de verdadera objetividad científica.¹³⁴

Este tipo de eugenesia clásica del siglo XIX tiene sus cimientos principalmente en la obra de Charles Darwin (1809-1882) y en su teoría de la selección natural: dada la lucha entre los individuos de una misma especie y el inminente éxito de algunos individuos sobre otros, hizo que los eugenistas de este tiempo interpretaran que las “razas” seguían una línea hacia el perfeccionamiento y que este fenómeno debía de ser replicado por los seres humanos.¹³⁵ Sin embargo, según los eugenistas los mecanismos de selección natural no se cumplían en los humanos, ya que los avances en medicina interferían con el curso evolutivo, permitiendo que personas no aptas sobrevivieran y fuera posible su reproducción. De modo que argumentaban que uno de los fines de la eugenesia era precisamente “ayudar a la selección natural”.¹³⁶

En este tiempo los mecanismos de la herencia biológica no estaban comprendidos claramente, al tratar de explicar cómo se transmiten los rasgos en los seres humanos se tenía la idea de que la información genética se expresaba de manera directa en las características del individuo y esto a su vez influía de manera generalizada en la sociedad. Este tipo de ideas sirvieron para justificar la

¹³² Galton, “Anthropometric laboratory”, 12.

¹³³ Galton, “Anthropometric laboratory”, 3-6.

¹³⁴ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 37.

¹³⁵ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 36.

¹³⁶ Palacios, “*La eugenesia Liberal*”, 29.

desigualdad y describir anomalías innatas en los negros, los inmigrantes, las mujeres, la clase trabajadora, entre otras, a fin de que su biología fuera modificada y adaptada a las instituciones o condenada a sufrir las consecuencias de ser defectuosa.¹³⁷

El movimiento eugenésico no estaba restringido a los sectores ultraderechistas de la sociedad, también partidarios socialistas la promulgaban. Incluso algunas feministas como Margaret Sanger, Stella Browne, Eleanor Rathbone apoyaron algunas ideas del movimiento eugenésico. A pesar de que Margaret Sanger fue una defensora del control de la natalidad y la anticoncepción, sus ideas eran de corte eugenésico; ella postuló que el eje central del control de la natalidad era precisamente tener más descendientes de personas “aptas” y menos de las “no aptas”.¹³⁸ En 1933, Hitler aprobó una ley de esterilización obligatoria conocida como “Ley para la prevención de enfermedades hereditarias en las generaciones futuras” y desde ese momento se cometieron un sin fin de atrocidades contra personas judías, homosexuales, discapacitadas, gitanas, etc. Lo que provocó que la sociedad asociara el término eugenesia con este genocidio y el movimiento quedara desacreditado con la caída de la Alemania nazi. Sin embargo, no pasó mucho tiempo para que las ideas de selección volvieran a aplicarse, se promovía que las personas blancas o con cierto fenotipo considerado más aceptable que otro se reprodujeran más y las personas indígenas, morenas, afrodescendientes, discapacitados, etc. constantemente eran presionados para que su población se redujera lo más posible.¹³⁹

En el caso de varios países de América Latina donde los derechos de las mujeres son fácilmente vulnerados se llevaron a cabo esterilizaciones forzadas a mujeres de zonas marginadas o de bajos recursos mediante políticas de control demográfico cuyas principales motivaciones son de corte eugenésico. Estas campañas buscaban que las poblaciones de personas que se consideraban indeseables o representaban un obstáculo para el desarrollo económico fueran eliminadas poco a poco.¹⁴⁰ Al considerar al cuerpo de las mujeres como variables del desarrollo económico son tomadas también como objetos de regulación dentro de las políticas de desarrollo. Los casos más destacados

¹³⁷ Lewontin, *No está en los genes*, 29-33.

¹³⁸ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 38.

¹³⁹ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 38, 39.

¹⁴⁰ Pineda, “La esterilización femenina forzada”, 52.

son Perú, Brasil y Bolivia. Durante el gobierno de Alberto Fujimori se aplicó el Programa Nacional de Salud Reproductiva y Planificación Familiar de 1996 al 2000, con el objetivo de reducir las tasas generales de fecundidad en Perú, por supuesto financiado por el gobierno estadounidense mediante la Agencia de Estados para el Desarrollo Internacional (USAID, por sus siglas en inglés). Para lo cual se establecieron metas numéricas a nivel nacional por medio de procedimientos quirúrgicos masivos en la población indígena y campesina de zonas con altos niveles de marginación. De la misma manera ocurrió en Brasil y Bolivia, existen casos documentados de mujeres indígenas y campesinas que fueron obligadas a esterilizarse.¹⁴¹

Llevar a cabo esterilizaciones forzadas implica una forma de violencia que incide directamente en la salud física y psicológica de las personas, y particularmente de las mujeres. En 2011 la Asociación Médica Mundial y la Federación Internacional de Organizaciones de Salud y Derechos Humanos (IFHHRO, por sus siglas en inglés) hicieron un llamado a los médicos, personal de salud y a los gobiernos a prohibir estas prácticas que constituyen una violación a los derechos humanos, abusos de poder y falta de ética en la práctica médica.¹⁴² Es necesario abordar estas problemáticas desde la mirada de la ética profesional y social con la finalidad de que en América Latina, en los pueblos y zonas marginadas del mundo no vuelvan a ocurrir este tipo de abusos.

5.2. Eugenesia liberal

Después del surgimiento del movimiento eugenésico en 1883 en Inglaterra, este se extendió por Europa, seguido de Estados Unidos, México, Brasil, Perú, Chile y Argentina.¹⁴³ Poco después de la formulación de las ideas de Galton sobre la eugenesia, esta se incorporó en el ámbito académico y social, de manera que se empezaron a crear y a tener su auge en un gran número de sociedades cuya

¹⁴¹ Pineda, “La esterilización femenina forzada”, 53-54.

¹⁴² Pineda, “La esterilización femenina forzada”, 54.

¹⁴³ Villela, “Eugenesia y determinismo genético”, 280.

finalidad se centró en el estudio y promoción de la eugenesia. Algunas de estas sociedades fueron la British Eugenics Society (1908), la American Eugenics Society (1922) y en México la Sociedad Mexicana de Eugenesia Para el Mejoramiento de la Raza (21 de septiembre de 1931). Estas sociedades se encargaron de realizar conferencias internacionales y hacer propaganda al movimiento eugenésico.¹⁴⁴

De manera generalizada en los países en donde se llevó a cabo el movimiento eugenésico durante el siglo XX, también se encontraban en un proceso histórico de creciente industrialización, inmigración y urbanización. Dichos procesos en estos países hicieron que aumentara la inconformidad de las clases medias debido a que los inmigrantes, campesinos y los extranjeros en general, representaban para ellos un peligro que acabaría con el orden social. Por tal motivo, la clase media consideraba la eugenesia una medida que podría ayudar a acabar con esta problemática, además de estar sustentada científicamente y tener miembros del gobierno y de élite apoyando este movimiento.¹⁴⁵

Se llevaron a cabo tanto medidas negativas como positivas de la eugenesia en este periodo. El primer tipo conllevó segregación sexual, racial, prohibición y restricciones a la inmigración. Prohibición de matrimonios entre personas de “distintas razas”, campañas de esterilización de grupos marginales, etc. Mientras que la eugenesia positiva buscó promover el mejoramiento de las clases media y alta de la sociedad, a través del matrimonio entre personas con potencial para traer al mundo la mejor descendencia posible. Los países que fueron los principales exponentes de este tipo de eugenesia totalitaria fueron Estados Unidos y Alemania. Claro ejemplo de ello fue el nazismo alemán cuyas prácticas eugenésicas fueron llevadas a cabo de una manera despiadada en distintos grupos de la sociedad, convirtiendo de este modo la eugenesia en un tema satanizado.¹⁴⁶

Los eugenistas tanto en Europa como en América malinterpretaron las ideas darwinianas, los mecanismos de la herencia y el valor humano, con el pretexto de mejorar la “raza”, resultando así

¹⁴⁴ Palacios, “*La eugenesia Liberal*”, 27-28.

¹⁴⁵ Villela, “Eugenesia y determinismo genético”, 280.

¹⁴⁶ Villela, “Eugenesia y determinismo genético”, 280.

en genética mendeliana aplicada, higiene racial, xenofobia, homofobia, experimentación con el cuerpo humano, etnocidio y genocidio. El declive de esta eugenesia clásica del periodo de la segunda guerra mundial se debe a las atrocidades cometidas por los nazis alemanes, japoneses y rusos. Los científicos alrededor de este movimiento buscaron salir rápidamente del equipo nazi.¹⁴⁷ Fue poco tiempo después que las ideas de eugenesia se fueron retomando poco a poco dentro de las instituciones y la sociedad.

La culminación del trabajo considerado el más importante en la historia de la genética, fue llevado a cabo por James Watson (1928) y Francis Crick (1916-2004) en 1953, el cual representaron la estructura y la composición del ADN,¹⁴⁸ el cual abrió paso a la genética para llevar a cabo investigaciones mucho más novedosas, incluyendo la teoría de la biología sintética, la cual abriría el panorama para la comprensión de los mecanismos de la herencia. Con ello surgieron los estudios del genoma y la posibilidad de modificar el del humano.

En las décadas de los sesenta y setenta, Europa y Norteamérica experimentaron una serie de movimientos sociales revolucionarios en respuesta a la desigualdad social en diferentes ámbitos.¹⁴⁹ Fue en este momento que iniciaron los debates de reproducción, control natal y aborto. De modo que el tema de la eugenesia se reavivó con la implementación de tecnologías reproductivas, con los avances en las ciencias neurológicas y en general con el desarrollo de la biología molecular. La implementación de este tipo de tecnociencias abrió las puertas a la posibilidad de manipular el genoma del ser humano a fin de obtener características fenotípicas específicas.^{150,151} A partir de este momento hay un ligero desacople de la noción de “eugenesia” del movimiento nazi y empieza a ser utilizada en términos más favorables.

A esta segunda ola de eugenesia se le atribuyó el carácter de “liberal” a fin de hacer una distinción entre la eugenesia totalitaria y esta nueva eugenesia liberal. El término fue acuñado por

¹⁴⁷ Palacios, “*La eugenesia Liberal*”, 33.

¹⁴⁸ Keller, *The century of the gene*, 2-3.

¹⁴⁹ Lewontin, *No está en los genes*, 13-14.

¹⁵⁰ Villela, “Eugenesia y determinismo genético”, 281.

¹⁵¹ Palacios, “*La eugenesia Liberal*”, 36.

Nicolas Agar en 1999.^{152,153} De acuerdo con Agar (1998) La eugenesia liberal propone que se logren los mejores convenios internos y sociales al permitir que los futuros padres en base a su información y sus valores tomen la decisión que mejor les convenga y no sea el Estado el encargado de decidir sobre la vida de la población.¹⁵⁴ Esta eugenesia liberal posee tres marcas distintivas importantes; la primera es la separación del Estado en la toma de decisiones sobre la vida; la segunda, es que a la eugenesia liberal subyacen también libertades reproductivas; y la tercera distinción, se trata de la erradicación de la idea tan profundamente inmersa en la sociedad de que el ser humano está subordinado a la noción de raza.¹⁵⁵

5.3. Situación actual

De acuerdo con Villela (2017), el uso del término “eugenesia” en la actualidad en términos académicos está muy limitado debido a la conexión que guarda con la gran cantidad de genocidio y etnocidio que se llevó a cabo “en favor” del mejoramiento humano. Existe la discusión en torno al reemplazamiento de este término por el de “intervenciones genéticas”, “perfeccionamiento genético” o “ingeniería genética”. En la actualidad la eugenesia positiva conlleva el empleo de conocimientos biológicos y moleculares, diagnóstico e intervención genética, con la finalidad de obtener una descendencia que hubiera sido imposible por medios naturales. Por su parte la eugenesia negativa se aplica para la corrección de anomalías genéticas, erradicar enfermedades o eliminar factores causantes de enfermedades.¹⁵⁶

En países como Alemania, Francia e Inglaterra donde las NIPT actualmente se financian con fondos públicos se tiene la creciente preocupación de que este hecho traiga consigo un nuevo paso hacia prácticas eugenésicas, y es utilizado como argumento principalmente en Francia y

¹⁵² Palacios, “*La eugenesia Liberal*”, 36.

¹⁵³ Villela, “Eugenesia y determinismo genético”, 281.

¹⁵⁴ Agar, “Liberal Eugenics.”, 139.

¹⁵⁵ Palacios, “*La eugenesia Liberal*”, 37-38.

¹⁵⁶ Villela, “Eugenesia y determinismo genético”, 280-281.

Alemania en contra de la implementación de NIPT. Los defensores de que estas tecnologías sean introducidas en la práctica clínica sostienen que el uso de pruebas prenatales involucra una decisión individual y nada tienen que ver con políticas eugenésicas coercitivas. En Inglaterra existen fuertes acusaciones contra las NIPT como una forma de eugenesia, las preocupaciones de reducir significativamente el número de niños y niñas con síndrome de Down han sido externadas por diferentes asociaciones, aunque las mujeres tienen la preferencia para decidir por ellas mismas basadas en información completa e imparcial sobre diferentes aneuploidías y enfermedades. En Francia existe un estrecho ligamiento entre NIPT y términos como eugenesia, eliminación, erradicación, o selección. Existe la preocupación pública de la reaparición de la eugenesia en términos de nazismo y la iglesia católica de París denuncia la presión que sufren las mujeres para realizarse pruebas de detección de síndrome de Down. En Alemania, a pesar de su pasado nazi, el término de eugenesia no se menciona con tanto radicalismo como en Francia.¹⁵⁷

A pesar de todas las atribuciones eugenésicas que se le han dado a las NIPT en estos tres países como ejemplo, no existe evidencia concreta de que las parejas o las futuras madres desean un hijo “perfecto” en lugar de querer tener una niña o niño sano. Por tal motivo es muy importante hacer notar esa línea que existe entre salud y los parámetros o expectativas que se tienen acerca de la normalidad de una persona. Esto no debe conducir precisamente a la búsqueda de la mejora de características genotípicas y fenotípicas de los niños y niñas (en el sentido estricto de prácticas eugenésicas). Cada uno de estos países pone énfasis en que las decisiones reproductivas les conciernen a las mujeres, las críticas cada vez más advierten que tales decisiones podrían ser formas implícitas de eugenesia. No hay evidencia en la actualidad que correlacione la introducción de NIPT con un aumento en las tasas de embarazos interrumpidos por anomalías fetales.¹⁵⁸

La regulación de la nueva eugenesia estará principalmente dada por la economía y el poder adquisitivo de la población. Lo que generará que el acceso a este tipo de tecnologías estará restringido a quienes puedan pagarlas. Por otro lado, los intereses de las compañías que ofrecen este

¹⁵⁷ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 4.

¹⁵⁸ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 4.

tipo de servicio podrían corromper los objetivos, resultados y alcance de la investigación.¹⁵⁹ El hecho de que las NIPT estén disponibles a todo público y el rápido desarrollo que han presentado en sus alcances y aplicaciones podría conducir a que la decisión de interrumpir el embarazo se vuelva una situación trivial, lo que a su vez podría ejercer presión sobre las mujeres sobre cuál es su “deber” en caso de que sus futuros hijos presenten alguna aneuploidía o inclusive rasgos considerados indeseables para la sociedad. Por esta razón se corre el riesgo de que las NIPT y otras innovaciones en el campo de las tecnologías reproductivas que ofrecen procedimientos fáciles y rápidos para detectar problemas genéticos, en realidad sienten las bases para que el objetivo de lograr bebés perfectos se vuelva aceptable, generalizada e incluso llegue a plantearse como una obligación moral.^{160,161}

¹⁵⁹ Vilella, “Eugenesia y determinismo genético”, 282.

¹⁶⁰ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 5.

¹⁶¹ Savulescu, “Procreative Beneficence”.

DISCUSIÓN

De acuerdo con Beauchamp & Childress (2013), los principales avances en el campo de las ciencias biológicas, de la salud y la tecnología representan un desafío en cuanto a la ética profesional en diferentes campos como en las aplicaciones clínicas de innovaciones médicas, la enfermería, la investigación biomédica y en la sociedad. A pesar de que la tradición hipocrática tiene implícitos muchos principios morales,¹⁶² no es suficiente como para abordar los problemas actuales como la autonomía, el consentimiento informado, la privacidad, el acceso a la atención médica, responsabilidad en la salud pública, comunitaria y la investigación médica y experimental en seres humanos.¹⁶³

La ética en un sentido amplio abarca muchas maneras de observar e interpretar la vida moral. La ética es un código de valores que marca las pautas para nuestros actos, especialmente con otras personas. La ética ayuda a separar lo que dentro de una sociedad se considera bueno o malo, correcto e incorrecto.¹⁶⁴ La moralidad en un sentido común se refiere al conjunto de normas que establecen lo correcto e incorrecto en la conducta humana, estas normas a su vez son ampliamente aceptadas y compartidas, de tal manera que forman parte de un acuerdo social estable. Socialmente la moralidad abarca un gran número de estándares de comportamiento humano como las reglas, ideales, derechos, virtudes, etc.¹⁶⁵

La moralidad común es aquella que se aplica a todas las personas y la moralidad específica que vincula a cierto grupo de personas como médicos, enfermeros, políticos, etc. Las personas que viven en una comunidad y deciden cumplir con las normas morales, por ejemplo, aceptan ciertas reglas como no mentir, no matar, no robar, no castigar a personas inocentes, respetar los derechos y garantías individuales de los demás, etc. El incumplimiento o violación de estas normas morales no

¹⁶² Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 325.

¹⁶³ Beauchamp & Childress, *Principles of biomedical ethics*, 1.

¹⁶⁴ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 325.

¹⁶⁵ Beauchamp & Childress, *Principles of biomedical ethics*, 1-2.

es ético¹⁶⁶ y ello desestabiliza temporalmente el funcionamiento de la comunidad, hasta que se resuelva la problemática por medio de la legalidad y justicia. Hasta hace poco la literatura de la ética médica nunca había debatido estas normas morales centrales.¹⁶⁷ Sin embargo, las nuevas implementaciones médicas han atraído la atención no sólo de médicos y pacientes, sino que involucran a otros sectores de la sociedad como el sector político, organizaciones no gubernamentales, laicos, religiosos, científicos, sociólogos, entre otros.

Se le llama bioética a la rama de la ética que se ocupa de las implicaciones de la investigación biológica y de la aplicación de las biotecnologías, en particular aquellas que se encuentran estrechamente relacionadas con la medicina. La bioética tiene en cuenta implicaciones sociales y morales, así como los posibles efectos del uso de tecnologías biológicas y médicas. Dado que la ética es una disciplina cuya base se cimenta en los dilemas, estos son muy importantes y surgen cuando una situación o problemática requiere de un análisis muy cuidadoso con la finalidad de tomar decisiones que se consideran éticas. También es necesario la formulación de preguntas de corte ético que ayuden a tomar en cuenta el impacto de ciertas decisiones en la vida de las personas, ya que estas no solo llegan al fondo de las sociedades sino también al fondo de la ciencia y su relación con la sociedad. El hecho de que la biotecnología permite el desarrollo de ciertas innovaciones no significa que se tengan que hacer.¹⁶⁸

En el caso de las nuevas tecnologías reproductivas, y específicamente las NIPT, la moralidad implicada en su uso aún es difuso, puesto que el sistema de valores varía de país en país, de región en región, de persona a persona; al igual que el aparato legal y la economía para la implementación de este tipo de tecnologías. Si no se toma en cuenta el contexto social en el que se ejerce la medicina molecular y se realizan pruebas genéticas, ello podría conducir tan sólo a ampliar las desigualdades sociales ya existentes. Es necesario enfocar los objetivos de la medicina y la genética para enmarcar bien el contexto social y con ello cumplir su promesa a la humanidad.¹⁶⁹

¹⁶⁶ Beauchamp & Childress, *Principles of biomedical ethics*, 2-3.

¹⁶⁷ Beauchamp & Childress, *Principles of biomedical ethics*, 3.

¹⁶⁸ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 325.

¹⁶⁹ Kitcher, *Las vidas por venir*, 77.

A continuación, analizaré algunas discusiones que se han llevado a cabo en distintos sectores de la sociedad debido al aumento en el uso de NIPT en diferentes países como Francia, Alemania, Inglaterra y México. También abordaré algunas implicaciones que tienen las NIPT en la interrupción del embarazo, y finalmente describiré diferentes aspectos de la mercantilización y determinismo genético en las ciencias reproductivas.

- Algunas consecuencias sociales, culturales y médicas del uso cada vez mayor de las NIPT en el contexto global y local

Los avances en la investigación médica y genética han hecho posible que las parejas que deciden tener hijos elijan no tener uno con alguna condición especial o discapacidad. En la actualidad el uso de tecnologías reproductivas como las pruebas prenatales facilitan a los futuros padres la toma de decisiones sobre interrumpir el embarazo o prepararse para recibir a un hijo con alguna condición.¹⁷⁰ A pesar de que esta decisión tan importante para los padres debería ser libre, de acuerdo con De Melo-Martín (2004) algunos autores como Savulescu plantean como una obligación moral el seleccionar de todos los posibles hijos al que aspire a tener una mejor vida basándose en información relevante, aunque este hecho pueda contribuir a reforzar las desigualdades sociales.^{171, 172}

De Melo-Martín (2004) señala que la postura de Savulescu trae consigo implicadas una serie de problemáticas en distintas esferas de la sociedad, tales como los problemas asociados a la distribución de los recursos sanitarios en gran parte de los países que ofrecen asistencia sanitaria a nivel nacional. Es muy poco probable que tanto el sector gubernamental y el social accedan a generalizar el uso de tecnologías de selección cuando otras emergencias sanitarias son mucho más importantes y urgentes. En consecuencia, sólo los padres que pueden acceder a este tipo de

¹⁷⁰ Wilkinson & Garrard, *Eugenics*, 10.

¹⁷¹ De Melo-Martín, "On Our Obligation to Select", 72.

¹⁷² Savulescu, "Procreative Beneficence".

tecnologías para recibir un diagnóstico certero y seleccionar entre sus posibles hijos, podrían tener la obligación moral de hacerlo. El hecho de seleccionar a los mejores niños implica que sólo una pequeña porción de la sociedad con poder económico tiene acceso a las tecnologías necesarias para hacerlo, lo cual puede conducir a agudizar las desigualdades sociales. Sería un error tomar un modelo estándar económico como pauta para nuestras obligaciones morales.¹⁷³

Seleccionar de entre los hijos, el mejor posible, es un hecho que sobrepasa a las mujeres física y emocionalmente. A menudo el uso de tecnologías de selección como la fecundación *in vitro* implica como requisito una serie de tratamientos previos con medicamentos y hormonas para poder realizarla. Las mujeres reciben una cantidad exacerbada de información antes de iniciar los tratamientos. Ellas deben de saber administrar sus medicamentos inyectables, someterse a continuos exámenes de sangre, ultrasonidos y procedimientos para la obtención de los ovocitos. La exposición a elevadas concentraciones de hormonas puede conducir a presentar un sinnúmero de efectos secundarios, aumentan el riesgo de que las mujeres contraigan algún tipo de cáncer. Por ello, las técnicas que emplean cantidades elevadas de hormonas son muy peligrosas. Someterse a este y otro tipo de procedimientos que impliquen realizar punciones o implantaciones, expone a ciertos riesgos como la perforación de algún órgano, infecciones, hemorragias, embarazos ectópicos que pueden causar problemas de infertilidad en mujeres que inicialmente estaban sanas o incluso poner en riesgo la vida de las madres.¹⁷⁴

Savulescu plantea la selección de embriones no solo como un hecho bastante razonable, sino fácil. Argumenta que deben de ser seleccionados genes no patógenos, es decir, genes que aseguren que los futuros niños o niñas sean más altos, inteligentes o que adquieran una mejor capacidad para memorizar.^{175, 176} Sin embargo, la dinámica genética y su configuración es mucho más compleja que lo que Savulescu intenta explicar. La inteligencia, la altura y la memoria tienen un espectro bastante amplio, hay una infinidad de características físicas y psicológicas en la población que no pueden

¹⁷³ De Melo-Martín, "On Our Obligation to Select", 74-75.

¹⁷⁴ De Melo-Martín, "On Our Obligation to Select", 75-77.

¹⁷⁵ De Melo-Martín, "On Our Obligation to Select", 78-80.

¹⁷⁶ Savulescu, "Procreative Beneficence".

reducirse a una simple selección de genes. Este tipo de argumentos refuerza la creencia tanto de algunos científicos como de personas en general de que los organismos, su comportamiento y sus procesos pueden reducirse a su configuración genética, es decir, existe en el argumento de Savulescu una idea generalizada de reduccionismo genético.

De acuerdo con De Melo-Martín (2004), las propuestas de las obligaciones morales necesitan analizarse de manera profunda, imparcial y críticamente.¹⁷⁷ Se requiere estudiar todos los posibles impactos que argumentos como los de Savulescu podrían tener en diferentes esferas, sociales, políticas culturales y económicas en la actualidad. Históricamente las mujeres han sido un sector marginado de la sociedad, es importante hacer una reflexión crítica y contextualizada de algunos hechos que han tenido lugar en países como Estados Unidos y México y que han contribuido a cambiar el paradigma de la sexualidad y salud reproductiva de las mujeres y parejas.

Justicia reproductiva

Rose y Solinger (2017) plantean el concepto de justicia reproductiva como un marco contemporáneo que va más allá del debate pro-elección y pro-vida, en él se traslapan los derechos reproductivos con la justicia social, exige autonomía sexual y libertad de género para todo ser humano. Los tres principios de la justicia reproductiva son: 1) el derecho a no tener un hijo, 2) el derecho a tener un hijo y 3) el derecho de padres e hijos a tener ambientes saludables. La justicia reproductiva se logra cuando los individuos tienen el poder, los recursos sociales, económicos y políticos para tomar decisiones saludables sobre su cuerpo, su sexualidad y su reproducción. A este término subyacen muchas garantías individuales que tienen que cumplirse para obtener justicia integral.¹⁷⁸ A menudo las opciones que tienen las personas fértiles están sujetas a los recursos que se tienen o que no se tienen, y para las mujeres en sociedades occidentales se plantea la maternidad como un privilegio de clase. Las mujeres poco a poco se han ido apoderando de espacios particulares

¹⁷⁷ De Melo-Martín, "On Our Obligation to Select", 82.

¹⁷⁸ Rose & Solinger, *Reproductive justice*, 9, 70.

para ejercer su sexualidad de manera libre y autónoma, para comprender este proceso es necesario evaluar las condiciones históricas, legales y tecnológicas en las que se han desenvuelto las mujeres.¹⁷⁹

La exigencia de justicia reproductiva surge a finales del siglo XX con los movimientos feministas de mujeres de color que se levantaron contra leyes y políticas que establecían normas reproductivas oficiales que transgredían a comunidades de personas negras, es decir, contra leyes racializadas. Entre este tipo de políticas se encontraban las esterilizaciones forzadas, sanciones a madres pobres y la enmienda Hyde que retiró todo apoyo a las mujeres de escasos recursos que quisieran abortar.¹⁸⁰ Los movimientos sociales feministas principalmente de mujeres negras fueron cruciales para que en Estados Unidos la anticoncepción y el aborto fueran derechos accesibles y efectivos. Estas dos garantías para las mujeres eran imprescindibles para que las mujeres pudieran ejercer su reproducción de manera segura y digna.¹⁸¹ Y este hecho no solo tiene que ver con la prevención de embarazos no deseados, sino de planificación familiar integral, el derecho de las mujeres a reproducirse y a ser madres a menudo también era ignorado.

El marco de la justicia reproductiva, en primer lugar, debe permitir que el acceso a los servicios de salud sea integral, es decir, que la atención de la salud reproductiva y de la salud en general sean un derecho humano universal. Y en segundo lugar, que este marco, en su carácter de universal, sea un derecho accesible para todas las personas. De esta manera la justicia reproductiva entrelaza los derechos humanos individuales y colectivos y reafirma que ambos están basados en la humanidad de cada persona. Al mismo tiempo que permite que todas las mujeres puedan ejercer de manera segura y efectiva su salud reproductiva que incluye aborto seguro, justicia económica, maternidad digna, y ambientes seguros para el bienestar de sus comunidades.¹⁸²

¹⁷⁹ Rose & Solinger, *Reproductive justice*, 11.

¹⁸⁰ Rose & Solinger, *Reproductive justice*, 14.

¹⁸¹ Rose & Solinger, *Reproductive justice*, 55.

¹⁸² Rose & Solinger, *Reproductive justice*, 117, 122.

Implementación de NIPT

Las NIPT son un tipo de tecnología reproductiva que en el sentido de la salud reproductiva y la toma de decisiones de las mujeres y las parejas es moralmente compleja, ya que plantea algunos problemas morales nuevos como selección de sexo y eugenesia. Además, refuerza algunas otras problemáticas que de principio estaban implicadas en las pruebas prenatales ya existentes principalmente los temas relacionados con la discapacidad.^{183,184} La introducción de las NIPT en la práctica clínica aún tiene algunas limitaciones, la primera es el costo, que es más elevado que otras pruebas de detección y es similar al costo de las pruebas invasivas. Otra limitación es la alta incidencia de falsos positivos, lo que plantea retos en diferentes ámbitos para las familias y médicos al abordar estos casos. Asimismo, el tiempo de espera para los resultados en algunos casos excede la semana y media.¹⁸⁵

De acuerdo con Allyse *et al.* (2015), existe la preocupación de que al expandirse el uso de NIPT, esto a su vez disminuya la disponibilidad y la calidad de las pruebas invasivas, un argumento de ello es que los médicos podrían perder la práctica en la realización de pruebas invasivas, que en general necesitan un dominio de la técnica debido al riesgo de aborto que representan, es decir, que al realizar menos procedimientos invasivos los médicos pierden la práctica y se corre el riesgo de que la probabilidad de abortos espontáneos aumente al realizar prácticas invasivas. Los médicos deben de ser conscientes de que los pacientes deben de recibir un adecuado asesoramiento a fin de tomar la mejor decisión sobre someterse a alguna NIPT o no hacerlo, ya que, al existir pocos asesores genéticos prenatales con certificación, podría generar que la toma de decisiones informadas respecto al uso de NIPT disminuya.

Una de las consecuencias que puede traer el uso cada vez mayor de NIPT es la reducción de la eficacia de la detección de la prueba por el aumento en la tasa de falsos positivos. Esto debido a

¹⁸³ Vanstone, “Women’s perspectives on the ethical implications”, 1-2.

¹⁸⁴ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 1.

¹⁸⁵ Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 6.

que la incidencia de mosaicismos maternos y fetales es muy alta (pueden superar el 50% de las aneuploidías de los cromosomas sexuales). Cuando se obtiene un riesgo alto de aneuploidía en una NIPT los resultados deben de ser corroborados con una prueba invasiva como la amniocentesis.¹⁸⁶ Un aumento en la tasa de falsos positivos sumado con la mayor dependencia a las NIPT y al ser tomadas en muchas ocasiones como herramienta de diagnóstico, puede traer consigo un aumento en el número de fetos sanos abortados. Además, los datos de mujeres, a las que se les realizó extracción de sangre para detección de suero indicaron bajos niveles de consentimiento informado, lo que quiere decir que muchas mujeres no tenían planeado realizarse la prueba o muchas otras la rechazaron sin saber su función. Los resultados sorprendidos de las NIPT pueden tener graves consecuencias emocionales y sociales e interferir con la autonomía reproductiva de las mujeres.¹⁸⁷

Las mujeres podrían decidir no generar un vínculo con el feto hasta que se les asegure que está sano. Debido a la facilidad para realizar estas pruebas, las mujeres pueden sentirse presionadas para someterse a este tipo de pruebas, esto trae consigo un aumento en el número de resultados positivos y un aumento en la interrupción de embarazos, aún con padecimientos que son compatibles con la vida como el síndrome de Down, Turner o Klinefelter, lo que a su vez también provoca que el estigma social de las familias que tienen un hijo con este tipo de condiciones aumente.¹⁸⁸

El acceso a las NIPT aún se presenta de manera diferencial en todo el mundo, dependiendo del nivel de desarrollo del país. De manera global el 64% de los ingresos de NIPT se encuentran en América del Norte, le sigue Europa y después la República Popular de China. Las regiones urbanizadas con estratos sociales de personas de clase media y alta tienen mayor acceso a la información y aplicación de pruebas prenatales, en parte también por su disponibilidad exclusiva en clínicas de especialidades de áreas urbanas. En las regiones rurales y las zonas urbanas marginadas, en general no se cuenta con acceso a la atención médica prenatal.¹⁸⁹ En Italia las NIPT se ofrecen desde

¹⁸⁶ Carbone, “Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives”, 5.

¹⁸⁷ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 117-119.

¹⁸⁸ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 117-119.

¹⁸⁹ Allyse, “Non-invasive prenatal testing”, 115.

2019 dentro de los servicios de atención médica en el sector público. En la actualidad las NIPT se usan en menos del 25% de los embarazos en los países europeos. Los países europeos con los niveles más altos en el uso de estas pruebas son Bélgica, con más del 75% de los embarazos. Los Países Bajos, Italia, España y Australia, entre 25% y 50% de los embarazos. En Estados Unidos las NIPT para embarazadas con alto riesgo de anomalías fetales o edad materna avanzada están financiadas por la mayoría de los seguros de salud en la mayoría de los estados y a nivel nacional entre el 25% y el 50% de las mujeres embarazadas se someten a alguna NIPT.¹⁹⁰

El caso de México

La falta de inversión en los hospitales del sector público en México provocó el aumento de hospitales y clínicas privadas que no cuentan con las condiciones de seguridad y calidad en los servicios que brindan a la población, incluidos algunas clínicas pertenecientes a grandes cadenas hospitalarias. La baja en la calidad de los hospitales públicos y la excesiva demanda en los servicios de salud en México obedece al aumento en la atención de otros servicios con los recursos públicos y el constante aumento demográfico.¹⁹¹ En 2011, el Consejo de Salubridad General de la Secretaría de Salud, indicó que sólo 246 de 4,000 hospitales contaban con certificación de este Consejo y sólo 38 de los 246 presentaban una certificación conforme a los estándares de la *Font Commission International*, la cual es una organización no gubernamental (ONG) sin fines de lucro que se dedica a la certificación de hospitales en todo el mundo.¹⁹²

Pese a que los años siguientes hubo un aumento en la exigencia a los órganos reguladores de la salud en nuestro país para la certificación, ocurrió justo el efecto contrario: el número de certificaciones se desplomó. El consejo de Salubridad General reportó en el 2016 tan sólo 107 hospitales certificados, de los cuales 19 son públicos y 88 privados. Hubo un decremento del 6 al

¹⁹⁰ Zaami, "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing", 2.

¹⁹¹ Chan, *Bioética y Bioderecho*, 151.

¹⁹² Chan, *Bioética y Bioderecho*, 151-152.

2.8% de hospitales certificados. En consecuencia de este hecho, la gran mayoría de hospitales y clínicas privadas no cuentan con la calidad ni seguridad necesarias en sus servicios como para brindar una atención integral a sus pacientes y mucho menos a aquellos que ante el abandono del Estado de los hospitales públicos tuvieron que recurrir a alternativas privadas para atender algún problema de salud o recibir atención médica.¹⁹³

En nuestro país no existe regulación en cuanto al uso de las NIPT. Debido a lo expuesto anteriormente, la crisis hospitalaria en México, es uno de los muchos impedimentos para la implementación clínica en el sector público de tecnologías reproductivas como las NIPT; a diferencia de lo que ocurre en otros países del mundo donde estas pruebas son financiadas con fondos públicos. Las personas o parejas que deciden someterse a alguna de estas pruebas tienen que hacerlo de manera privada, a costos exacerbados, y muy seguramente en clínicas u hospitales sin la certificación apropiada para realizar estos procedimientos. Este es un claro ejemplo de que en México el hecho de pagar un elevado costo por el uso de las NIPT no asegura que se esté recibiendo una atención de calidad y confiabilidad.

Así mismo el desconocimiento de la existencia de las NIPT casi generalizado en México, es decir, conocimiento que está reducido a un sector de la población con niveles académicos y económicos altos, es un impedimento para que en México se aborden preocupaciones éticas en torno al uso de estas tecnologías en debates públicos, conferencias de prensa e incluso entre la propia comunidad científica, médicos y especialistas. A diferencia de otros países como Francia, Inglaterra y Alemania, donde el financiamiento con fondos públicos de las NIPT ha generado gran controversia en distintos sectores de la sociedad.

¹⁹³ Chan, *Bioética y Bioderecho*, 152.

El caso de Inglaterra, Francia y Alemania

La introducción de las NIPT en la práctica clínica también plantea una serie de preocupaciones éticas. Desde 2019, Inglaterra, Francia y Alemania empezaron a ofrecer este tipo de pruebas prenatales financiadas con fondos públicos para la detección de las anomalías fetales más comunes (trisomía 21, 18 y 13). Perrot & Horn (2021) realizaron un análisis de la manera en la que se aborda esos temas en los tres países teniendo en cuenta sus particularidades sociopolíticas y el sistema de valores que se emplea para la regulación de las NIPT. En Francia, desde enero del 2019 las NIPT se financian públicamente entre la semana 11 y 14 de gestación para aquellos embarazos con mayor probabilidad de que el feto tenga trisomía 21. En junio del 2021 se implementó la NIPT para mujeres con mayor riesgo de trisomía 21, 13 y 18. En Alemania una probabilidad alta de presentar aneuploidías no se considera un criterio suficiente para financiar las NIPT, en cambio se considera que sólo cuando un embarazo y las consecuencias negativas que este pueda tener en la salud mental y física de las mujeres, puede ser un buen justificante para financiar estas pruebas, es decir, se requiere estudiar caso por caso en lugar de generalizar el financiamiento de la prueba basado en criterios estandarizados. Cabe señalar que, dado que las NIPT tienen un alto nivel de precisión en la detección de trisomías comunes, estos tres países sólo las financian para las trisomías 21, 13 y 18 y no para otras aneuploidías donde las pruebas suelen ser menos precisas.¹⁹⁴

Debido a su no invasividad, lo sencillo que es tomar la muestra de sangre requerida y los costos cada vez más bajos de las tecnologías moleculares. Las NIPT podrían ganar una mayor difusión y disponibilidad incluso en países en vías de desarrollo,¹⁹⁵ lo que llevaría a estas tecnologías a convertirse en pruebas de rutina en la práctica clínica, y esto podría ocasionar que las mujeres se vieran presionadas para realizarse las pruebas. Por lo tanto, la toma de decisiones informada quedaría en segundo plano y la autonomía reproductiva quedaría socavada. Otra de las preocupaciones tiene que ver con el riesgo que representa la selección prenatal del sexo, En el 2018, en Inglaterra, el

¹⁹⁴ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 1-2.

¹⁹⁵ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 3.

partido laborista hizo un llamado para prohibir las pruebas que contribuyeran a la selección del sexo precoz del feto. Otro tipo de argumentos se centran en la detección de enfermedades tardías en la vida adulta. Dilemas éticos en torno a la comunicación de resultados y el manejo de información cuando hay paternidad mal atribuida, o información sobre descubrimientos secundarios en la prueba de detección que podrían afectar al feto, la madre u otros miembros de la familia. Esto demuestra que para Inglaterra el principal énfasis en su preocupación en torno al uso de NIPT es la defensa de la autonomía reproductiva.¹⁹⁶

En Francia se enfatizan las preocupaciones sobre el impacto negativo que las NIPT puedan tener sobre la toma de decisiones de las mujeres. En su marco regulatorio se estipula que las mujeres tienen siempre la preferencia y cualquier decisión que tome sobre su embarazo debe ser respetada. A diferencia de Inglaterra, Francia hace énfasis en el contenido de la información como proporcionar información justa y apropiada, los tiempos que conllevan diferentes exámenes (etapas de detección y diagnóstico), definir los riesgos y las certezas en el diagnóstico, la comunicación de los resultados y acompañamiento en la decisión de continuar o no con el embarazo. En lugar de asegurarse que la información recibida sea no directiva. Desde el punto de vista francés las mujeres son vistas como potenciales víctimas de comercialización, como personas que, al ser bombardeadas con tanta información genética y médica, no alcanzan a comprender todo lo que ello implica y deben de ser protegidas para que puedan tomar decisiones autónomas. Por esa razón debe de haber mucha precaución con las mujeres embarazadas a fin de reducir riesgos. Sin embargo, al tomar esta postura paternalista por parte de los profesionales médicos que ofrecen servicios prenatales, siendo los encargados de brindar información; la preocupación de los franceses por respetar la autonomía de las mujeres se contradice con un enfoque protector que socava las elecciones reproductivas de las mujeres.¹⁹⁷

Por su parte, Alemania centra sus discusiones de autonomía reproductiva sobre el uso de NIPT, en el derecho de las mujeres a no saber o rechazar el uso de las pruebas prenatales. Además de

¹⁹⁶ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 2.

¹⁹⁷ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 3.

la información que pueda ser recibida por los médicos o profesionales, se recomienda que las mujeres se pongan en contacto con familias, instituciones o asociaciones que traten con niños y personas con trisomías o síndromes, de esta manera se cree que las mujeres o las parejas pueden tener una visión mucho más integral de la problemática y tomar una mejor decisión sobre continuar o interrumpir su embarazo. La perspectiva alemana también toma en cuenta los alcances y límites del respeto por la dignidad del futuro niño o niña, su derecho a vivir y ser reconocido como ser humano. Esto plantea un dilema entre el derecho a la vida del futuro niño y el derecho de la madre a decidir sobre su propio cuerpo. En general esta discusión se centra en que las mujeres sean capaces de tomar decisiones informadas sobre su embarazo y la vida de su futuro hijo, y se tiene un enfoque cauteloso en cuanto al uso de tecnologías reproductivas que podrían dejar a la dignidad humana desde el comienzo de su vida en segundo plano.¹⁹⁸

La implementación de NIPT en la práctica clínica de los sistemas de salud públicos ha generado una serie de discusiones en diferentes niveles en torno a la discapacidad. Algunos grupos de defensa o asociaciones que apoyan a personas con discapacidades y síndromes han denunciado la estigmatización y discriminación que sufren las personas con síndromes y sus familias. La información sesgada que se proporciona a las embarazadas o a las parejas que quieren tener hijos, y el riesgo de que los miembros de esta comunidad se reduzca cada vez más. En Inglaterra las críticas a este hecho se ven eclipsadas por la preferencia que se da a que las mujeres tomen sus propias decisiones informadas, en general el discurso público en este país favorece el desarrollo tecnológico de las NIPT. En Alemania se prioriza el acceso a las NIPT acompañado de asesoramiento genético, a pesar de que en este país se le da una gran importancia a la autonomía reproductiva el público se mantiene escéptico hacia la implementación de tecnologías prenatales. La crítica en Francia hacia el uso de las NIPT se ha manifestado por parte de diversas fundaciones que han denunciado la eliminación masiva de niños con síndrome de Down antes del nacimiento por el uso de estas

¹⁹⁸ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 3.

pruebas prenatales. En París incluso se advierte un nuevo paso hacia la eugenesia al financiar públicamente las NIPT.¹⁹⁹

El uso de las NIPT, el avance en su desarrollo y la validación de estas pruebas como herramientas de diagnóstico prenatal, cuya finalidad es evitar pruebas invasivas que ponen en riesgo la vida del feto, podría conducir a un aumento en las tasas de detección de aneuploidías y con ello al aumento de interrupción de embarazos en caso de sospecha de aneuploidías. Esta dinámica podría conducir también a reducir la incidencia de condiciones genéticas y a reducir las pérdidas de embarazos normales. Este hecho puede resultar muy benéfico desde la perspectiva de salud pública, ya que se reducirían los costos de atención médica especializada para personas con discapacidad e infraestructura que cubra necesidades especiales. Sin embargo, muchos estudios y personas en general han externado su preocupación en que se eleve el riesgo de la estigmatización, discriminación y no se tengan las condiciones óptimas en términos de infraestructura y atención médica para personas discapacitadas. La amplia disponibilidad y facilidad de los procedimientos de las NIPT puede generar presiones sociales en las mujeres que deciden tener un hijo con alguna discapacidad, condición o enfermedad, ya que toda esta amplia gama de aneuploidías y discapacidades cada vez son más fáciles de evitar llevando a término un embarazo con alto riesgo. Muchas familias con miembros con síndromes han señalado que sus preocupaciones se centran en la menor inclusión social y comprensión de las personas con síndromes, lo cual podría llevar a una reducción de apoyo social y económico para estas familias, y en otros casos incluso incidir negativamente en el desarrollo de investigaciones para tratamiento de estas enfermedades y padecimientos.²⁰⁰

El aumento en la disponibilidad de información y alcances de las NIPT podría llegar a predecir también enfermedades tardías como el cáncer o algunas enfermedades degenerativas o autoinmunes, e incluso la predisposición a padecer enfermedades graves que son comunes como la diabetes. No cabe duda de que el mejoramiento y desarrollo de las nuevas tecnologías reproductivas en el campo prenatal es beneficioso en muchos aspectos y para que las parejas puedan ejercer su

¹⁹⁹ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 3.

²⁰⁰ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 5.

autonomía reproductiva. Sin embargo, las preocupaciones y debates actuales siguen enfocados en el acceso a información de un ser humano que aún no ha nacido y no es plenamente consciente de las decisiones que podrían tomarse en torno a su vida. Las parejas y las mujeres que se someten a cualquier tipo de pruebas prenatales constantemente están recibiendo un sinnúmero de información genética difícil de entender, interpretar e incluso de asimilar.²⁰¹ De acuerdo con Zaami *et al.* (2021), algunos analistas sostienen que las pruebas que se realizan con la finalidad de obtener información sobre enfermedades o condiciones de aparición tardía son moralmente objetables ya que podrían impedir que tanto padres e hijos tomen decisiones de manera incondicional, es decir, tener el derecho a un futuro abierto podría verse comprometido. Esto ejercería un mayor estrés y preocupación a las familias al saber que en un futuro vivirán con una condición o enfermedad particular.²⁰²

Con la finalidad de evitar cualquier conflicto en cuestiones bioéticas y sociales, hay que tomar en cuenta que para asegurar que las acciones llevadas a cabo para que las personas ejerzan sus sexualidad y autonomía reproductiva, se deben abordar diversos aspectos políticos, sociales, económicos y éticos, pero sin perder de vista la variedad de contextos culturales de los distintos países y regiones. Es de vital importancia desarrollar marcos actualizados para la implementación éticamente viable de las NIPT y de las tecnologías reproductivas en general, teniendo en cuenta que el ofrecimiento de estas pruebas debe de venir acompañada de un excelente asesoramiento genético y debe priorizar los derechos e intereses del feto, las mujeres embarazadas, las parejas y las familias. Esto quiere decir que se deben de reducir al máximo las prácticas paternalistas o el asesoramiento directivo por parte de los asesores, médicos y técnicos. Por lo tanto, la educación, preparación académica y la ética de los profesionales encargados de brindar este tipo de servicios es crucial para lograr estos objetivos.²⁰³

²⁰¹ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 4.

²⁰² Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 4.

²⁰³ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 7.

- NIPT y la interrupción del embarazo

Las NIPT hablando en términos de cuestiones éticas, legales y sociales, tienen una extensa gama de complejidades que deberían atenderse para ello es importante primero hacer una distinción entre las pruebas de diagnóstico prenatal de aneuploidías y las pruebas de detección prenatal. El resultado de una prueba de diagnóstico, fundamentará la decisión de interrumpir o no el embarazo en caso de resultados positivos, ya que el tipo de muestras que se emplean para obtener resultados son material procedente directamente del feto.²⁰⁴ En contraste, la detección prenatal sólo presenta la probabilidad de presentar una aneuploidía, las muestras que se analizan son indirectas, en caso de arrojar una elevada probabilidad se tiene que recurrir a una prueba invasiva diagnóstica para corroborar el resultado y tomar una decisión. De acuerdo con Allyse *et al.* (2015), así como cualquier tecnología reproductiva o diagnóstico prenatal, las NIPT deben de ser empleadas de acuerdo con los marcos legales en torno al uso de tecnologías reproductivas y el aborto.²⁰⁵

A menudo los programas de tamizaje poblacional están encaminados a reducir las tasas de morbilidad y mortalidad que se relacionan a enfermedades o anomalías genéticas. De acuerdo con Zaami *et al.* (2021) lo anterior hace que se generen dos cuestiones éticas importantes; la primera se centra en que si se considera que el éxito de los tamizajes poblacionales radica en la interrupción de embarazos cuyos fetos presentaron aneuploidías diagnosticadas con pruebas prenatales, dicha interpretación podría generar cierta presión sobre las mujeres para decidir no continuar con la gestación si se detectan aneuploidías fetales. En la población esto lleva a la preocupación de que la decisión personal y autónoma de interrumpir el embarazo, pueda llegar a convertirse en un “instrumento de salud pública”. Y la segunda cuestión es el posible socavamiento de los derechos de las personas con discapacidades, es decir, que el uso cada vez más generalizado de las pruebas de detección y diagnóstico prenatal puede traer consigo un mensaje discriminatorio sobre el valor

²⁰⁴ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 3.

²⁰⁵ Serapinas, “Recién nacida normal”, e362.

inherente de la vida de los seres humanos y específicamente de aquellos que tienen condiciones especiales o discapacidad. Muchas personas han externado la preocupación de que el incremento de información genética podría contribuir al aumento de abortos voluntarios.²⁰⁶

Existe una disyuntiva entre el respeto a la dignidad del feto y el respeto a la dignidad de la mujer como persona autónoma que ejerce su reproducción y toma sus propias decisiones. Estas dos posiciones pueden entrar en conflicto, sin embargo, la dignidad del feto puede quedar anulada a favor de la dignidad de la mujer embarazada, es decir, interrumpir el embarazo a fin de proteger la vida o la salud física y mental de la mujer se prioriza. Sin embargo, en muchos casos las mujeres que aceptan realizarse una NIPT lo hacen para obtener información sobre la salud de su feto y en algunos casos prepararse para la llegada de un hijo con alguna condición o enfermedad sin tener la intención de interrumpir el embarazo en caso de anomalías fetales.²⁰⁷ Hay que tener en cuenta que aunque los futuros padres decidan no interrumpir su embarazo a pesar de que tener un hijo con aneuploidía sea un hecho, aún existe la preocupación de que la privacidad del bebé o la madre se vean comprometidas debido a la cantidad tan extensa de información genética que a menudo suele no entenderse completamente por los pacientes.²⁰⁸

Diversas preocupaciones éticas en torno a la salud reproductiva, aborto, sexualidad, etc. han sido abordadas y materializadas en debates y políticas públicas en varios países como Francia, Reino Unido, Dinamarca y los Países Bajos. En el análisis de estas discusiones e implementaciones gubernamentales se destaca que el objetivo fundamental del control prenatal no es evitar el nacimiento de bebés con algunas aneuploidías específicas o discapacidades, sino más bien promover que las parejas sean conscientes de su sexualidad y prácticas reproductivas, y defender los derechos reproductivos, permitiendo que las mujeres embarazadas o las parejas puedan tomar decisiones autónomas basadas en información oportuna y veraz que las pruebas prenatales podrían proporcionarles.²⁰⁹

²⁰⁶ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 3-4.

²⁰⁷ Perrot, “The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany”, 4.

²⁰⁸ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 4.

²⁰⁹ Zaami, “Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing”, 3.

Otro uso muy controvertido de las NIPT es como herramienta de selección, es decir, que las parejas decidan seleccionar el sexo del feto, llevando a la interrupción del embarazo en caso de que su hijo sea del sexo no deseado.²¹⁰ Las tecnologías de la reproducción se basan en los principios de selección y eliminación.²¹¹ Es importante llevar a cabo un análisis del estado moral o ético de un embrión humano, y comparar si es relevante tomar en cuenta las diferentes etapas de su desarrollo para considerarlo como un ser humano. En términos biológicos un embrión es un ser humano perteneciente a la especie *Homo sapiens* que recién inicia su desarrollo, sin embargo, la cuestión moral de un embrión humano trasciende a la biología y a la condición de ser humano, término que se ha empleado para definir a una entidad consciente de sí mismo y con atributos específicos que lo identifica como ser humano. El debate principal que genera este concepto es quién puede decidir o definir qué atributos o características son relevantes para determinar si un ser humano puede considerarse una persona.²¹²

Muchas personas consideran que, si el embrión no es una persona, esto no genera ningún tipo de problemática. La principal razón de este lema es que el embrión humano es microscópico, no posee órganos, sistema nervioso, ondas cerebrales o extremidades. Es decir, en esta etapa el embrión no posee todo aquello que se asocia al concepto de humanidad. Actualmente no se ha llegado a un consenso sobre el estado de un embrión, algunos sólo lo conciben como una simple agrupación de células, otros como fragmentos de piel, otros lo consideran como un ser humano en potencia que merece un profundo respeto, y también hay quienes afirman que el embrión tiene el mismo valor moral que cualquier otra persona. Es importante entonces en este punto plantear la pregunta de si cualquier célula humana merece respeto como una persona en potencia, ya que las células germinales producen embriones y las células somáticas pueden dar lugar a un embrión con técnicas de clonación.²¹³

²¹⁰ Zaami, "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing", 5.

²¹¹ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 30.

²¹² Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 334.

²¹³ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 334.

En México abordar la interrupción del embarazo es un tema difícil por la gran cantidad de ideologías tan intrincadas en nuestra sociedad fundamentadas en valores, tradiciones, religión, familia, etc. Sin embargo, existen movimientos independientes que discuten estas problemáticas desde distintos enfoques, un ejemplo de ello es la organización de Católicas por el Derecho a Decidir, que se afianzó como organización el 3 de agosto de 1994. Las mujeres pioneras de este movimiento fueron Frances Kissling, Sarita Hudson, Silvia Marcos y Julián Cruzalta. Esta organización conformada por creyentes abordan temas como la defensa de los derechos humanos de mujeres y jóvenes, derechos sexuales y reproductivos, acceso al aborto seguro y legal, y cómo este se vincula con la justicia social, la democracia y la laicidad.²¹⁴

Las Católicas por el Derecho a Decidir brindan una mirada alternativa e inesperada de las problemáticas que tienen que ver con el acceso al aborto seguro y legal, sostienen que el posicionamiento del orden jerárquico dentro de la iglesia se caracteriza por la imposición de un estereotipo único de mujer en el que su rol sólo se limita al servicio de la familia y la maternidad. Para ellas, en lo que refiere al aborto, la Iglesia Católica fomenta la idea de la culpa en las mujeres. Dicho estigma de culpabilización es interpretado por los miembros de esta organización, que en su mayoría son mujeres católicas feministas, como una imposición restrictiva hacia sus derechos de ciudadanía y de género, donde los límites impuestos por su práctica de fe las condena a la condición de seres a los que sólo se les reconoce por su capacidad de reproducirse y de ser madres. En este sentido, el aborto como instancia que empodera a las mujeres les concede la posibilidad de decidir, de reflexionar y de ubicarse en relación de igualdad respecto a los hombres. Dejando de lado la jerarquía eclesiástica que intenta subordinarlas a través del uso político y discursivo de la maternidad.²¹⁵

²¹⁴ Católicas por el Derecho a Decidir México. “Quiénes somos.”

²¹⁵ Gudiño, “EXPERIENCIA, ABORTO Y MATERNIDAD”, 1-2.

- Mercantilización de personas, artefactos y materiales genéticos que las ciencias reproductivas ofrecen como parte del llamado determinismo genético

La remuneración y el crecimiento económico desempeñan un papel muy importante en el desarrollo de investigaciones. La mayoría de estas investigaciones se llevan a cabo mediante inversiones privadas y fondos públicos, es innegable que tanto los profesionales como las empresas quieren emplear las tecnologías con el afán de realizar descubrimientos o desarrollar técnicas que sean rentables. En este sentido las investigaciones científicas no sólo son caras, sino que los proyectos, las empresas e incluso las carreras profesionales en un área determinada pueden desaparecer o aparecer dependiendo del financiamiento que reciban o de la rentabilidad de los productos y técnicas que ofrezcan. Dado que no hay dinero suficiente como para financiar cada proyecto que se propone, se lleva a cabo una evaluación tomando en cuenta la novedad de la investigación, es decir, su contribución a la producción de conocimiento dentro de un área, o si da lugar a un descubrimiento que mejore la vida de la sociedad y que a su vez sea rentable. Sin embargo, desgraciadamente este tipo de tecnologías está disponible, en la mayoría de los casos, para sectores de la población con recursos económicos altos.²¹⁶

El desarrollo de nuevas tecnologías reproductivas se ha presentado en muchas partes del mundo de maneras diferentes, sin embargo, convergen en la idea de que estas tecnologías son la esperanza de la tercera revolución tecnológica.²¹⁷ De acuerdo con Kitcher (2002), es necesario hacer una evaluación cautelosa de las ventas médicas de las pruebas genéticas, ya que las compañías en el campo de la biotecnología, que han invertido en el desarrollo de pruebas genéticas podrían centrar sus intereses en que estas sean adoptadas masivamente sin asegurarse de que estas pruebas beneficien o no a sus pacientes, haciendo de estas un lujo muy costoso sin valor realmente reconocido.²¹⁸ Por su

²¹⁶ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 340.

²¹⁷ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 27.

²¹⁸ Kitcher, *Las vidas por venir*, 71-72.

parte, Mies & Shiva (1998) sostienen que es necesaria una visión en conjunto y panorámica para poder determinar si las tecnologías reproductivas contribuyen o no al bienestar de todas las personas. En primer lugar, ellas afirman que estas tecnologías no se están produciendo masivamente a fin de beneficiar a la humanidad, sino que en su lugar contribuyen a mantener un modelo de vida basado en el consumismo y el acaparamiento de capital. Las nuevas mercancías que se generan en el campo de la ciencia y la industria han descubierto en la capacidad procreadora de las mujeres un nuevo terreno de inversión.²¹⁹

El desarrollo de tecnologías reproductivas no busca beneficiar a las mujeres sino promover su explotación para el mantenimiento del modelo de crecimiento económico. En segundo lugar, las tecnologías reproductivas se insertan en un modelo donde las relaciones entre hombres y mujeres están basados en la subordinación y explotación de las mujeres. En este contexto las innovaciones tecnológicas intensifican la desigualdad y promueven la explotación de la naturaleza, de grupos vulnerables y de las mujeres.²²⁰ En tercer lugar, la publicidad en torno al uso de tecnologías reproductivas se encuentra justificada por la ayuda que brindan a las parejas estériles a tener hijos con su misma información genética, a que las mujeres no tengan hijos con discapacidades, reducir los riesgos del embarazo y el parto, etc. Sin embargo, en realidad se recurre a todo tipo de chantajes psicológicos para ejercer el control de la capacidad reproductora de las mujeres. Y en cuarto lugar, se argumenta que las tecnologías reproductivas no son ni buenas ni malas, dado que se puede ejercer un juicio sólo conforme a su aplicación, esta afirmación obedece a la noción de que la ciencia se encuentra totalmente desvinculada de la sociedad y su postura es neutral.²²¹ Sin embargo, el desarrollo de nuevas técnicas y productos trae consigo prácticas de experimentación, selección de elementos y eliminación de otros que podrían considerarse no deseables.²²² Para lo cual es necesario el empleo de organismos de diferentes especies, humanos, moléculas, órganos, materiales genéticos, etc.

²¹⁹ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 28-29.

²²⁰ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 28-29.

²²¹ Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 29.

²²² Mies, *La praxis del ecofeminismo*, 30.

Experimentación con el cuerpo humano

Las investigaciones en la implementación de biotecnologías y los debates que se han llevado a cabo en torno a su uso en humanos ha causado un gran controversia en el mundo entero, incluso cuando se trata de procedimientos o pruebas sencillas despierta la sensibilidad y preocupación de la sociedad al tratarse de seres humanos.²²³ Actualmente la ética implicada en la experimentación en animales y en seres humanos está muy regulada, sin embargo, de acuerdo con Marks (1997), el desarrollo de hormonas y métodos anticonceptivos tiene un pasado turbio en cuanto a la experimentación en mujeres. Gregory Pincus (1903-1967), un biólogo que trabajaba en la Worcester Foundation of Biological Research, realizaba investigaciones de fertilización *in vitro* y producción de hormonas. Él vio en la píldora anticonceptiva un campo de estudios potencial para la fundación Worcester. Entre 1952 y 1953 se habían experimentado en animales una gran cantidad de compuestos, por ejemplo, hormonas como la progesterona. Como hasta ese momento los compuestos progestacionales no tenían efectos secundarios en los animales y desde los años treinta los médicos habían suministrado progesterona a mujeres con problemas ginecológicos y reproductivos, Pincus decidió iniciar la investigación de los compuestos progestacionales como método anticonceptivo eficaz. Sin embargo, como él no era médico no podía suministrar dichas hormonas a las mujeres.

En 1953 Pincus decidió unir sus investigaciones con John Rock (1890-1984), un ginecólogo obstetra, para iniciar pruebas en mujeres. Este médico estaba interesado en tratar a las mujeres con problemas de infertilidad y desórdenes ginecológicos. Rock tenía experiencia con las técnicas en el tratamiento de infertilidad y acceso a mujeres infértiles que estaban dispuestas a ser sometidas a pruebas experimentales de largo plazo con progesterona. Se iniciaron las pruebas en mujeres de muchas partes del mundo como Nueva York, Puerto Rico, India, México, Hawai y Japón. Sin embargo, era muy complicado mantener a las mujeres el tiempo necesario para tomar muestras y

²²³ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 332.

realizar ciertos procedimientos. Lo que les resultó mejor fue estudiar y monitorear a las mujeres esquizofrénicas en el hospital estatal de Worcester en 1956, por estar confinadas en el hospital.²²⁴

A pesar de los avances de Pincus en sus investigaciones, requerían de un mayor número de mujeres para llevar a cabo más pruebas que convencieran a la comunidad científica, hasta ese momento sólo estaban participando las mujeres de clase media confinadas a un hospital. Los estudios realizados a gran escala se montaron en Puerto Rico, ahí los científicos vieron la oportunidad de acceder a una gran cantidad de mujeres, pues la mayoría eran semi letradas o analfabetas, eran de familias grandes y estaban desesperadas por encontrar métodos para controlar la natalidad. Al ser una isla, Puerto Rico también ofrecía ciertas condiciones geográficas que significaban una limitante para la gente al momento de desplazarse y por ello era más fácil monitorearlas. El principal objetivo de estas experimentaciones era encontrar la dosis indicada para suprimir la ovulación. Después de los experimentos en Puerto Rico, le siguieron muchos más en otras partes del mundo como Estados Unidos, Haití, México, Hong Kong, Japón y Gran Bretaña. Pero no fue sino hasta 1961 que empezó a haber preocupaciones por las mujeres que habían muerto de enfermedades cardiovasculares a causa de la píldora, el surgimiento de enfermedades tromboembólicas, la tendencia a desarrollar cáncer de seno, entre otras afectaciones.²²⁵

Mercantilización de material genético

En la mayoría de los casos las empresas farmacéuticas y algunos médicos se benefician económicamente de manera injusta a partir de células, tejidos o material genético de sus pacientes. En muchos casos los pacientes externalizan el interés de recibir alguna compensación económica por el uso de sus células para experimentación o desarrollo de investigaciones. Los médicos en este sentido tienen la obligación de informar a los pacientes los objetivos buscados al realizar alguna investigación y llevar a cabo acciones lucrativas que no están necesariamente relacionadas con el tratamiento de la

²²⁴ Marks, "Historia de la píldora anticonceptiva", 35-39.

²²⁵ Marks, "Historia de la píldora anticonceptiva", 39.

persona. Sin embargo, en muchos casos los tribunales han determinado que los donantes de células u otros materiales biológicos pierden todos sus derechos de propiedad sobre estos materiales, y que los médicos y compañías que desarrollan tecnologías y patentes pueden recibir remuneración económica y esta situación no los obliga a compensar al paciente.²²⁶

Muchos de los donantes de material biológico no son conscientes de que no son los dueños de sus propias células y de que al hacer alguna donación pierden todo el derecho y control sobre sus tejidos cuando los donan. Consecuencias de este hecho son por ejemplo casos en los que se emplean gametos (esperma u óvulos) para inseminación o implantación para dar lugar a embriones sin el consentimiento del donante, convirtiéndolo en madre o padre sin su conocimiento ni consentimiento. De acuerdo con Thieman (2010), a medida que avanzan las tecnologías en el campo de la medicina, los derechos de los pacientes en torno al uso de material biológico son cada vez más difíciles de abordar, pero es necesario llevar a cabo un análisis profundo desde el punto de vista ético para asegurar que los pacientes al menos sean conscientes de sus derechos y del funcionamiento de la legislación sobre su propio cuerpo.²²⁷

No existe la menor duda que las grandes industrias farmacéuticas y sectores de profesionales reproductivos se han enriquecido con el avance y mejoramiento de las tecnologías reproductivas. Es claro que estas manipulan la información en medios de comunicación masivos para “conseguirles bebés anhelados” a parejas que acuden a sus servicios no solo porque les “ofrecen” hijos sanos sino también con posibles mejoras en características fenotípicas e intelectuales. El costo de estos servicios por el pago de consultas, medicamentos y repetición de varios ciclos resulta muy redituable para los profesionales reproductivos y las industrias farmacéuticas.

Con el desarrollo del Proyecto del Genoma Humano se han identificado genes causantes de muchas enfermedades, lo que ha permitido diseñar estrategias en tratamientos para tratar o prevenir enfermedades genéticas que eran incurables. Sin embargo, existe la creciente preocupación de que, al poder acceder a información de manera fácil contenida en el ADN, esto contribuya a que se pierda

²²⁶ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 338.

²²⁷ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 338.

la privacidad de dicha información. Dado que el ADN puede ser empleado como un identificador único, los investigadores y profesionales de la salud deben de hacer lo posible por salvaguardar la confidencialidad de las personas que han donado su material genético para pruebas o secuenciaciones. La identificación de rasgos genéticos se ha hecho cada vez más frecuente en los centros clínicos y de investigación, y los médicos deben de garantizar la privacidad de sus pacientes y de esta manera no perder la confianza de las personas.²²⁸

También existe la preocupación sobre la posible manipulación genética de manera negativa por parte de empleados, compañías de seguros, agencias gubernamentales, etc. Actualmente no existen leyes que regulen la privacidad genética y protejan contra la discriminación genética, por lo cual estos temas cobrarán mucha importancia en los próximos años en la sociedad, mientras tanto las personas tendrán que apelar al ejercicio ético de los profesionales que los tratan.²²⁹

En efecto, el conocimiento y manipulación de los genes plantea aspectos éticos, sociales y jurídicos que permitan garantizar el respeto a la dignidad humana. Hay que tener claro que no se puede atribuir al proyecto más relevancia de la que pueda tener pues el conocimiento de un gen no es garantía del conocimiento de todo el genoma cuya expresión va más allá de la partición de un gen.

²²⁸ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 338-339.

²²⁹ Thieman, *Introducción a la Biotecnología*, 339.

CONCLUSIONES

El desarrollo y profesionalización de la medicina reproductiva a nivel global en sus inicios (1960-1990) fue un proceso complicado que estuvo acompañado de múltiples factores tanto culturales, como políticos, sociales, económicos y médicos, que provocaron la formalización de esta ciencia en treinta años, un periodo muy largo comparado con la profesionalización de otros campos especializados de la medicina como la cardiología o la neurología. En el contexto local, específicamente el caso de México, hago énfasis en la importancia del país en la contribución a la producción de conocimiento y su intercambio internacional en el campo de la medicina reproductiva, la cual se dio a través de instituciones como el Hospital de la Mujer o el Instituto Nacional de Perinatología que contaron con áreas dedicadas a la investigación y aplicación de diversas técnicas invasivas y, más recientemente, de pruebas no invasivas (NIPT). Estas instituciones, además de contribuir a la profesionalización de la medicina reproductiva humana también lograron preparar a genetistas, a médicos, y a desarrollar innovaciones de técnicas y teorías especializadas en temas reproductivos.

Las NIPT juegan un papel importante en las redes de colaboración e intercambio entre los distintos países estudiados en la actualidad. Específicamente México guarda este tipo de intercambios con otros países. Por ejemplo, el Hospital Ángeles Puebla, el cual es uno de los hospitales privados en México que ofrece NIPT. Las muestras son tomadas en Puebla y posteriormente son enviadas a Italia para su procesamiento. Este hecho nos habla de la colaboración de México en cuanto a proporcionar material biológico a otros países que realizan pruebas con fines de investigación y al mismo tiempo otros países ofrecen su infraestructura tanto en técnicas como instrumentos que permiten obtener resultados más confiables, sin embargo, el acceso a este tipo de procedimientos sólo es posible a un elevado costo, que en el caso de este hospital resultó ser de 18,000 pesos.

En la actualidad es posible hacer una relación entre el uso de los cuerpos y el mercantilismo, los cuales tienen que ver con distintos aspectos como la experimentación en el campo de la biomedicina y la industria farmacéutica; con debates éticos, sociales y filosóficos en torno a la circulación de materiales genéticos o partes corporales, tanto altruista como comercialmente; y la implementación de tecnologías reproductivas. Es en este último punto donde las bioeconomías reproductivas han logrado afianzarse como un terreno de producción económica, donde los cuerpos de las mujeres son fundamentales por sus capacidades reproductivas que permiten el establecimiento de mercados internacionales como el de óvulos y gestación subrogada²³⁰ En este sentido, el desarrollo de nuevas tecnologías reproductivas y en particular las pruebas prenatales (1990-2020) desde las técnicas invasivas hasta las no invasivas, tuvieron implícita la colaboración de un sinnúmero de científicos, parejas, madres y niños, es decir, cuerpos que fueron utilizados para experimentar y que a su vez contribuyeron a la producción de conocimiento a escalas locales y globales para el desarrollo de nuevos artefactos, técnicas y teorías aplicadas a las NIPT. Sin embargo, este tipo de tecnologías reproductivas aún guarda una gran cantidad de dilemas dentro del campo en el que se investigan, desarrollan y comercializan las pruebas prenatales.

Las NIPT ponen sobre la mesa de discusión de la comunidad científica, de profesionales de la salud, de los gobiernos, de las parejas y de la sociedad en general los temas relacionados con la discapacidad, la autonomía reproductiva, las prácticas eugenésicas, la interrupción del embarazo, la selección de sexo, el determinismo genético, la desigualdad social y el mercantilismo. Temas que cobran cada vez más importancia dentro de la sociedad y requieren ser abordados desde diferentes perspectivas para poder llegar a usar este tipo de tecnologías guiados por un principio precautorio que toma en cuenta aspectos éticos con la finalidad de que estas pruebas sean desarrolladas e implementadas para el bien de la sociedad y no sólo como un medio de crecimiento económico que refuerce, e incluso propicie, nuevas desigualdades sociales.

²³⁰ Muñoz, “*Biocapitalismo, cuerpo y mujeres*”, 31-32.

La creciente demanda y uso de pruebas prenatales en la actualidad ha traído consigo una serie de implicaciones en la sociedad que impactan en la toma de decisiones de las mujeres o las parejas. Los países abordan sus preocupaciones de manera distinta dependiendo de su sistema de valores. En México, la preocupación principal es el acceso restringido a un sector de la sociedad con recursos económicos altos. Sin embargo, a pesar de que se tengan los recursos económicos, esto no asegura que de verdad se esté teniendo atención de calidad en nuestro país, debido al bajo índice de certificación en los hospitales públicos y privados que existe en México. En Inglaterra, se promulgan en contra de la selección de sexo precoz del feto. En Francia, se aboga por la autonomía reproductiva de las mujeres; y en Alemania, se centran en los derechos de las personas con discapacidades. Los gobiernos de los países y las y los científicos que desarrollan estas tecnologías tienen la responsabilidad de brindar a la gente que va a consumir estos productos seguridad en cuanto a la información de lo que se ofrece, sus alcances y limitaciones, así como seguimiento en todo el proceso con la finalidad de ayudar a las parejas a tomar decisiones. No a través de engaños, sensacionalismos y determinismos genéticos que crean en la sociedad una falsa idea de la genética y características que no se pueden controlar en los seres humanos haciendo uso de biotecnologías.

Es muy importante que tanto los profesionales como los pacientes no pierdan de vista que las NIPT son pruebas de detección, no de diagnóstico. Toda prueba prenatal no invasiva donde se obtenga un elevado riesgo debe de ser corroborada con una prueba invasiva si se quiere tomar la decisión de interrumpir el embarazo. Dado que las pruebas prenatales deben de ir en relación con la legislación en cada país, la implementación de las pruebas en la práctica clínica también debe de considerar que, si se ofrecen pruebas prenatales y en el país el aborto es ilegal, las mujeres o las parejas no podrán llegar a tomar la decisión de interrumpir su embarazo. Buscarán otros medios, como dirigirse a otro país para realizarlo, o en el peor de los casos, recurrirán a medios clandestinos para interrumpir su embarazo. Deben de darse garantías a las mujeres y parejas con la finalidad de que puedan tomar las decisiones que más las beneficien de manera autónoma.

Hay que tener en cuenta que el desarrollo y comercialización de este tipo de biotecnologías tiene implicados procesos de experimentación principalmente con animales y mujeres, lo que nos hace cuestionarnos si el desarrollo de tecnologías reproductivas busca ser un beneficio para las parejas o sólo una manera de promover la explotación de los cuerpos de las mujeres para mantener el modelo de crecimiento económico. De acuerdo con Rajan (2006), las ciencias de la vida representan un parteaguas a una nueva fase del capitalismo, él señala que la biotecnología es una empresa inseparable del capitalismo contemporáneo. Las biociencias y el capitalismo son coproducidos, ya que, las ciencias de la vida están determinadas por las estructuras políticas, económicas y capitalistas de las cuales emergen.²³¹ Los inicios de la industria de la biotecnología a finales de 1970 y principios de 1980 estuvo marcado principalmente por una coproducción de nuevos tipos de ciencia y tecnología, así como de cambios en las estructuras legales, regulatorias y de mercado que marcaron las pautas para el desarrollo e implementación de productos tecnocientíficos.²³²

Los objetivos de la biociencia tanto en sus prácticas como sus aplicaciones se ha transformado en los últimos años, y una de las principales direcciones que ha tomado este nuevo enfoque ha sido hacia formas de investigación cada vez más corporativas.²³³ La forma en la que se comercializan en la actualidad las tecnologías reproductivas, y en especial las pruebas prenatales se hace de manera directiva y sensacionalista, creando confusión en la sociedad sobre el funcionamiento de la genética, promoviendo el determinismo genético y jugando con los sentimientos de las personas que buscan tener hijos biológicos sanos.

No hay que olvidar que este tipo de tecnologías en la mayoría de los países que ofrecen estas pruebas aún están restringidas a un sector muy reducido de la sociedad con recursos económicos altos. Esto a su vez obedece a un proceso mercantil que también sufrió la medicina reproductiva a la par de su profesionalización y especialización. De acuerdo con Muñoz (2021), el biocapitalismo hace referencia a esta forma en la que la industria biotecnológica ha generado procesos mercantiles

²³¹ Rajan, *Biocapital*, 3, 6.

²³² Rajan, *Biocapital*, 5.

²³³ Rajan, *Biocapital*, 4.

de biomateriales como secuencias de ADN, genomas, tejidos, células madre y embriones. Así mismo este biocapitalismo funciona y se posibilita a través de promesas que ofrece a la población sobre las potencialidades que tanto la ciencia como la tecnología pueden llegar a ofrecer, una vez más, a través de un enfoque sensacionalista.²³⁴ El aumento en la demanda de pruebas prenatales ha puesto sobre la mesa de discusión el curso que están tomando estas tecnologías: como un beneficio para la sociedad o sólo como una nueva vía de enriquecimiento. Todas las personas en el mundo tienen derecho a decidir tener un hijo sano. Sin embargo, no hay que perder de vista la ética y la moralidad implicadas en la toma de decisiones y en la práctica profesional.

²³⁴ Muñoz, *“Biocapitalismo, cuerpo y mujeres”*, 14, 22.

REFERENCIAS CITADAS

Agar, Nicholas. "Liberal Eugenics." *Public Affairs Quarterly*, vol. 12, no. 2, 1998, pp. 137-155.

Allyse, M., Minear, M. A., Berson, E., Sridhar, S., Rote, M., Hung, A., & Chandrasekharan, S. "Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges." *International Journal of Women's Health*, vol. 7, 2015, pp. 113-126.

AMED-L Asistencia y Representación Jurídica para su profesión. "Top 50 de los mejores hospitales públicos y privados de México." *AMED-L*, 9 de Marzo de 2021, <https://www.amedl.com.mx/single-post/top-50-de-los-mejores-hospitales-p%C3%BAblicos-y-privados-de-m%C3%A9xico>. Consultado el 13 de abril de 2022.

Barahona, Ana. "Local, Global, and Transnational Perspectives on the History of Biology." *Handbook of the Historiography of Biology*, vol. 1, 2018, pp. 1-22.

Beauchamp, T., & Childress, J. *Principles of biomedical ethics*. 7 ed., New York ; Oxford : Oxford University Press, 2013.

Carbone, L., Cariati, F., Sarno, L., Conforti, A., Bagnulo, F., Strina, I., Pastore, L., Maruotti, G. M., & Alviggi, C. "Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives and Future Challenges." *Genes*, vol. 12, no. 15, 2021, pp. 1-12.

Cardona Pérez, Jorge Arturo. *Programa Anual de Trabajo 2022*. CDMX, Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa de los Reyes", 2022.

Castro, Isabel, & Leonardo Mata. "El diagnóstico prenatal de trastornos genéticos." *Acta Médica Costarricense*, vol. 28, no. 2, 1985, pp. 84-91.

Católicas por el Derecho a Decidir México. "Quiénes somos." 2022, <https://catolicasmexico.org/quienes-somos/#historia>. Consultado el 21 de noviembre de 2022.

Chan, S., Ibarra Palafox, F., & Medina Arellano, M. *Bioética y bioderecho: Reflexiones clásicas y nuevos desafíos*. México: Universidad Nacional Autónoma de México, Instituto de Investigaciones Jurídicas., 2018.

Clarke, Adele E. *Disciplining Reproduction: Modernity, American Life Sciences, and the Problems of Sex*. Berkeley: University of California Press, 1998.

Comisión Nacional de Arbitraje Médico. *Recomendaciones específicas para mejorar la atención médica en el diagnóstico prenatal*. México: CONAMED, 2004.

Conrad, Sebastian. *What Is Global History?* Princeton University Press, 2016.

De Melo-Martín, Inmaculada. "On Our Obligation to Select the Best Children: A Reply to Savulescu." *Bioethics*, vol. 18, no. 1, 2004, pp. 72-83.

Díaz Martínez, A. G., Valdés Abreu, M., & Dalmau Díaz, A. "Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal." *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, vol. 23, no. 1, 1997.

Díaz Martínez, A. G., Valdés Abreu, M., & Dalmau Díaz, A. “La biopsia de vellosidades coriónicas como técnica de diagnóstico prenatal.” *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, vol. 22, no. 2, 1996.

Dungan, Jeffrey S. “Pruebas de diagnóstico prenatal.” *Manual MSD. Versión para público general*, Septiembre 2021, <https://www.msmanuals.com/es-co/hogar/salud-femenina/detecci%C3%B3n-de-trastornos-gen%C3%A9ticos/pruebas-de-diagn%C3%B3stico-prenatal>. Consultado el 30 de marzo de 2022.

Galton, Francis. “Anthropometric Laboratory arranged by Francis Galton, F.R.S., for the Determination of Height, Weight, Span, Breathing Power, Strength of Pull and Squeeze, Quickness of Blow, Hearing, Seeing, Colour-Sense, and Other Personal Data.” *International Health Exhibition*, 1884, pp. 1-14.

Galton, Francis. “Eugenics: Its Definition, Scope, and Aims.” *American Journal of Sociology*, vol. 10, no. 1, 1904, pp. 1-25.

García, R., Borobio, V., Bennasar, M., Illa, M., Mula, R., Serés, A., Soler, A., Sánchez, A., & Borrell, A. “Biopsia corial transcervical: guía práctica.” *Diagnóstico Prenatal*, vol. 23, no. 1, 2012, pp. 2-10.

Gudiño Bessone, P. “EXPERIENCIA, ABORTO Y MATERNIDAD EN LAS CATÓLICAS FEMINISTAS.” *Nómadas. Critical Journal of Social and Juridical Sciences*, vol. 34, no. 2, 2012.

Hospital de la Mujer. "Historia del Hospital de la Mujer." Gobierno de México, 19 de febrero de 2020, <http://www.hdelamujer.salud.gob.mx/interna/historia.html>. Consultado el 24 de mayo de 2022.

Jasanoff, Sheila. *Can science make sense of life?* Cambridge, UK ; Medford, MA : Polity Press, 2019.

Keller, Evelyn Fox. *The century of the gene*. Cambridge, Massachusetts: Harvard University Press, 2000.

Kitcher, Philip. *Las vidas por venir*. Instituto de Investigaciones Filosóficas, UNAM, 2002.

Levy, R., Arfi, J., & Daffos, F. "Técnicas de extracción de muestras fetales." *EMC - Ginecología-Obstetricia*, vol. 41, no. 2, 2005, pp. 1-6.

Lewontin, R. C., Rose, S., & Kamin, L. J. *No está en los genes*. México: Editorial Grijalbo S. A. de C. V., 1991.

Marks, Lara. "Historia de la píldora anticonceptiva." *Ciencias*, vol. 48, 1997, pp. 32-39.

Mendoza, Héctor. "La sexualidad reproductiva en el siglo XXI. El divorcio entre sexualidad y reproducción." *Revista Perspectivas Sociales*, vol. 14, no. 1, 2012, pp. 33-46.

Mies, María., & Shiva, Vandana. *La praxis del ecofeminismo: Biotecnología, consumo y reproducción*. Barcelona, España: Icaria Editorial, 1998.

Muñoz Contreras, Leah. *"Biocapitalismo, cuerpo y mujeres"*. Tesis de Maestría en Filosofía de la Ciencia. UNAM, 2021, p. 100.

Nuffield Council on Bioethics. *Non-invasive prenatal testing: ethical issues*. London: Nuffield Council on Bioethics, 2017.

Page Christiaens, L. & Hanns Georg, K. *Noninvasive Prenatal Testing (NIPT): Applied Genomics in Prenatal Screening and Diagnosis*. Oxford: Academic Press, 2018.

Palacios González, César. *"La eugenesia liberal en Jürgen Habermas"*. Tesis de Maestría en Filosofía. UNAM, 2012, p. 116.

Perrot, A., & Horn, R. "The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany: findings from a comparative literature review." *European Journal of Human Genetics*, 2021, pp. 1-6.

Pineda Pinzón, Edith Carolina. "La esterilización femenina forzada en el contexto Latinoamericano." *Anamnesis Revista de Bioética*, no. 7, 2012, pp. 51-57.

Rajan, Kaushik Sunder. *Biocapital: The Constitution of Postgenomic Life*. Duke University Press, 2006.

Ramírez Rosete, J. A., Guzmán Olvera, V., Juárez Vázquez, C. I., Lara Aguilar, R. A., & García Castillo, H. "Análisis de 720 estudios prenatales no invasivos en sangre materna. Experiencia de Life in Genomics." *XLIII Congreso nacional de genética humana "El alcance de la genética en la reproducción humana y la vida perinatal"*, 2018, p. GR11.

Ribate Molina, Pilar., & Ramos Fuentes, Feliciano. *Diagnóstico prenatal*. Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza, 2010.

Rose, L. J., & R. Solinger. *Reproductive justice: an introduction*. Oakland, California: University of California Press., 2017.

Sadler, T. W. *Langman. Embriología médica*. 7a ed., México: Editorial Médica Panamericana, 1996.

Salas Chaves, P., Rodríguez Aguilar, S., Villalobos Castro, A., & Contreras Carmona, P. “Alfa-fetoproteína Sérica Materna: Determinación de los Valores Medios Normales en Mujeres Embarazadas Costarricenses.” *Acta Médica Costarricense*, vol. 41, no. 3, 1999, pp. 28-33.

Sánchez Usabiaga, R. A., Aguinaga Ríos, M., Batista Espinoza, A., Hurtado Amador, R., & Romero Tovar, S. “Implementación clínica del estudio prenatal no invasivo para la detección de aneuploidías mediante ADN fetal con base en polimorfismos de nucleótido único: dos años en México.” *Ginecología y Obstetricia de México*, vol. 83, no. 4, 2015, pp. 220-231.

Santiago Romero, E., & Salvador, Zaira. “Técnicas de diagnóstico prenatal invasivas y no invasivas.” *Reproducción Asistida ORG*, 2021, <https://www.reproduccionasistida.org/tipos-de-test-de-diagnostico-prenatal/> Consultado el 4 de octubre de 2021.

Schoijet, Mauricio. "El control de la natalidad: un esbozo de historia." *Papeles de población*, vol. 54, 2007, pp. 115-161.

Sedano, M., Sedano, C., & Sedano, R. "Historical review and milestones of obstetrics." *REV. MED. CLIN. CONDES*, vol. 25, no. 6, 2014, pp. 866-873.

Serapinas, D., Bartkeviciene, D., Valantinaviciene, E., & Machtejeviene, E. "Recién nacida normal con sospecha prenatal de monosomía del cromosoma X debido a mosaicismo confinado a la placenta." *Archivos argentinos de pediatría*, vol. 114, 2016, pp. e362-e365.

Subrahmanyam, Sanjay. "Connected Histories: Notes towards a Reconfiguration of Early Modern Eurasia." *Modern Asian Studies*, vol. 31, no. 3, 1997, pp. 735-762.

Thieman, William J. & Palladino, Michael A. *Introducción a la Biotecnología*. 2a ed. ed., Madrid, España: PEARSON EDUCACIÓN S.A., 2010.

Turchetti, S., Herran, N., & Boudia, S. "Introduction: have we ever been 'transnational'? Towards a history of science across and beyond borders." *The British Journal for the History of Science*, vol. 45, no. 3, 2012, pp. 319-336.

Vanstone, M., Cernat, A., Nisker, J., & Schwartz, L. "Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions." *BMC Medical Ethics*, vol. 19, no. 27, 2018, pp. 1-13.

Villela Cortés, Fabiola. "Eugenesia y determinismo genético. Una solución simple a un problema complejo." *Acta Bioethica*, vol. 23, no. 2, 2017, pp. 279-288.

Wilkinson, Stephen., & Eve Garrard. *Eugenics and the ethics of selective reproduction*. Keele : Keele University, 2013.

World Health Organization. "Sexual health." *World Health Organization*, 2006, https://www.who.int/health-topics/sexual-health#tab=tab_2. Consultado el 13 abril de 2022.

Wright, Susan. *Molecular Politics: Developing American and British Regulatory Policy for Genetic Engineering, 1972-1982*. Chicago: University of Chicago Press, 1994.

Zaami, S., Orrico, A., Signore, F., Cavaliere, A. F., Mazzi, M., & Marinelli, E. "Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing: Reflections on the Evolution of Prenatal Diagnosis and Procreative Choices." *Genes*, vol. 12, no. 2, 2021, pp. 1-9.

Imagen en portada tomada de: Rabago, José. *Manual de Obstetricia*. México: Editorial Porrúa, S. A. 1951. pp. 323.

GLOSARIO

Amniocentesis: Prueba prenatal invasiva que consta de tomar una muestra de líquido amniótico para su análisis citogenético, molecular y/o bioquímico.

Amnios: Membrana fetal que cubre la cavidad amniótica que contiene al líquido amniótico y al feto.

Aneuploidía: Anomalía cromosómica o alteración en el número de cromosomas en una célula debido a una pérdida o duplicación de cromosomas.

Anomalías genéticas: Cambio en la secuencia de ADN que puede alterar el código genético y producir enfermedades.

Biopsia: Procedimiento diagnóstico que consiste en tomar una muestra de un tejido para ser analizada por un médico patólogo.

Blastocisto: Embrión de 5 a 6 días de desarrollo tras la fecundación, la cual presenta una estructura compleja conformada por aproximadamente 200 células.

Cariotipo: Conjunto completo de cromosomas de un individuo representado por un patrón que obedece a un código que ayuda a describir las características de sus cromosomas.

Determinismo genético: Idea que sostiene que las características fenotípicas y conductuales de un individuo están determinadas por los genes.

Eugenesia: Ciencia cuya finalidad es mejorar las cualidades innatas de una raza, incluyendo aquellas que se desarrollan de manera óptima.

Falso negativo: Resultado de una prueba que indica un resultado negativo cuando en realidad es positivo.

Falso positivo: Resultado de una prueba que indica un resultado positivo cuando en realidad es negativo.

Monocorial: Embarazo gemelar en el que se presenta un solo corion. En este caso el óvulo fecundado da lugar al desarrollo de gemelos con una sola placenta.

Morbilidad: Enfermedades, discapacidades o mala salud que presentan los miembros de una población, hace referencia a la proporción de personas que presentan alguna enfermedad en un lugar y tiempo determinado.

Mortalidad: Frecuencia del número de defunciones ocurridas en una población, área geográfica y período determinado.

Mosaicismo: Alteración genética en la cual un individuo presenta dos o más líneas celulares que difieren en su composición genética a pesar de que se originan de un mismo cigoto.

Neomalthusianismo: Teoría demográfica que sostiene que la sobrepoblación en las clases sociales bajas es un problema para su calidad de vida.

Translucencia nucal: Prueba en la que con ayuda de ecografía se mide el engrosamiento del plieue de la nuca, cuyo valor normal está entre 2.5 mm y 3 mm de grosor. Cuando los valores son diferentes de estas cifras podría indicar que el bebé tiene riesgo de presentar alteraciones cromosómicas.

Triploidia: Alteración cromosómica letal en la que el feto presenta tres copias de cada cromosoma en lugar de las normales que son dos.

Trisomía: Alteración cromosómica en la que se presentan tres cromosomas del mismo tipo en lugar del par habitual.

Vellosidades coriónicas: Protuberancias ramificadas que se originan del corion de la placenta cuya función es aumentar la superficie de contacto con la sangre materna.