

**Dilemas éticos del diagnóstico genético prenatal no invasivo, utilizando la tecnología de ADN fetal libre en células: una valoración de los primeros diez años, desde su introducción en la práctica médica**

**Ethical dilemmas of non-invasive prenatal genetic diagnosis using cell-free fetal DNA technology: An appraisal of the first ten years since its introduction in medical practice**

*Pasquale Gallo\**

<https://doi.org/10.36105/mye.2022v33n2.01>

**Resumen**

**Antecedentes.** En 2011 se introdujo en la práctica clínica la prueba de cribado no invasiva, basada en el análisis de ADN fetal libre en células (cf-ADN) en sangre de gestantes, revolucionado rápidamente el mundo del Diagnóstico Genético Prenatal (DGP).

**Método.** Se ha realizado una búsqueda bibliográfica para identificar los artículos publicados desde la introducción de esta prueba centrada en el cf-ADN y en las cuestiones éticas asociadas a ella.

**Resultados.** Se encontraron 26 artículos. Las principales cuestiones éticas destacadas fueron: implicaciones para el consentimiento informado, aumento de la tasa de abortos, preocupación por la divulgación de hallazgos secundarios incidentales y prácticas discriminatorias para personas con enfermedades congénitas y discapacidad.

---

\* Universidad de Birmingham, Facultad de Ciencias Médicas y Dentales, Reino Unido. Correo Electrónico: [pasquale.gallo@anahuac.mx](mailto:pasquale.gallo@anahuac.mx)

<https://orcid.org/0000-0002-1204-5172>

Recepción: 15 de octubre de 2021. Aceptación: 07 de diciembre de 2021.

**Conclusión.** Los tests cf-ADN deberían estar limitados a los casos estrictamente necesarios. Debe respetarse el derecho a tomar decisiones individuales, aunque sigue siendo más importante prevenir la discriminación, respetar la dignidad humana y evitar la difusión de una mentalidad eugenésica.

*Palabras clave:* Diagnóstico Genético Prenatal (DGP), ADN fetal, ADN libre en células, ADN fetal libre en sangre, asesoramiento, Síndrome de Down, aneuploidía, interrupción del embarazo.

## 1. Introducción

El Diagnóstico Genético Prenatal (DGP) pasó a formar parte de la práctica médica en 1970, con el objetivo declarado de permitir a las familias que previamente habían tenido hijos afectados con trastornos congénitos graves tomar «decisiones reproductivas» (a través del aborto selectivo). Ya en esos años, cuando la tecnología era invasiva, consistente principalmente en amniocentesis, muestra de vellosidades coriónicas y cordocentesis, se produjo un debate extenso y divisivo sobre la conveniencia del DGP desde el punto de vista médico, ético, filosófico y legal (1).

Hoy día, el diagnóstico genético prenatal consiste en pruebas no invasivas e invasivas. Las pruebas no invasivas (ultrasonido, Tri-test y, más recientemente, ADN libre de células) son pruebas de detección y tienen un valor predictivo; esto significa que son probabilísticas y necesitan ser confirmadas por pruebas invasivas (amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas) que conllevan un pequeño riesgo (0.5-1.5%) de aborto espontáneo (2).

La prueba de cribado de ADN libre de células (cf-DNA) se introdujo en la práctica clínica en 2011 y se basa en el análisis del ADN de la fracción fetal libre (FF) circulante, presente de forma natural en la sangre materna durante el embarazo. El FF es un porcentaje del ADN fetal libre de células en relación con el ADN libre total circulante en el plasma materno, que afecta la sensibilidad de la prue-

ba. La FF ronda el 10% (rango de 6 a 20%) y puede variar según varios factores como la edad gestacional, el peso de la madre, el número de embarazos, la etnia y la presencia de aneuploidía fetal (2).

En el estado actual del conocimiento, el cf-DNA se considera la prueba de detección más confiable para la trisomía 13, 18 y 21, y es diagnóstica en la determinación del sexo fetal y el genotipo RhD (3).

El ADN libre de células ha revolucionado el campo del diagnóstico prenatal en los últimos 10 años, y de repente revitalizó y exacerbó el debate ético anterior sobre la idoneidad del DGP en la práctica clínica habitual. Esta nueva prueba no invasiva llega también en una textura global social, tecnológica y económica diferente con posibles consecuencias éticas, filosóficas y legales de largo alcance (4) (5).

Este documento, luego de una revisión en profundidad de la literatura sobre la tecnología cf-DNA desde un punto de vista médico, ético-filosófico y legal, argumentará que la prueba de detección de cf-DNA, en la forma en que se ofrece hoy en día en muchos países, es problemático y contribuye en gran medida a la práctica del aborto selectivo, creando nuevos dilemas éticos sobre la divulgación de hallazgos secundarios incidentales de la secuenciación genómica, y generando una creciente mentalidad eugenésica aceptada entre la población. También se discute una posible solución sobre cómo brindar esta prueba de manera ética, aprovechando las ventajas que ofrece sin atentar contra la dignidad humana.

## 2. Revisión de la literatura: metodología y resultados

### *a) Metodología*

Se ha llevado a cabo una búsqueda bibliográfica para identificar los artículos publicados desde 2010 (el año anterior a la introducción oficial de la prueba de detección de cf-DNA en la práctica clínica) centrados en el diagnóstico genético prenatal (PGD), el cf-DNA en

sangre y las cuestiones éticas asociadas explorando las siguientes bases de datos: Pubmed, Science Direct, JSTOR, Web of Science (a la que se accede a través de Open Athens) y Cochrane Library.

Las palabras clave utilizadas fueron diagnóstico genético prenatal, ADN libre de células, aspectos éticos, síndrome de Down, aneuploidía y terminación del embarazo. Sólo los artículos escritos en inglés fueron considerados para la revisión. PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Metanalysis) se utilizó para seleccionar e identificar los artículos relevantes para incluir en la revisión final (6).

#### *b) Resultados*

Se encontraron un total de 168 artículos en las cinco bases de datos exploradas. Inmediatamente se excluyeron 20 duplicados, lo que dejó 148 artículos en total, que se examinaron según los criterios de inclusión (publicados a partir de 2010, sólo en inglés, se discutieron cuestiones éticas sobre cf-DNA); 121 de estos artículos fueron rechazados después de leer los resúmenes por no cumplir con los criterios de inclusión, quedando 27 artículos finales que se incluyeron en la revisión de la literatura (1, 2, 3, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 27, 28, 29, 30).

La geografía de las publicaciones incluía Europa, Reino Unido, América del Norte y Australia. Finalmente, los documentos también fueron clasificados según su calidad asignándoles una puntuación (excelente, 1; bueno, 2; regular, 3) en varios dominios, como pertinencia, confiabilidad, contenido, actualización, estructura, diseño/estilo y disponibilidad.

### **3. Cribado de ADN libre de células: problematización**

Analizar los primeros diez años de difusión de esta tecnología es sumamente instructivo y nos brinda lecciones para la futura implementación del cribado entre la población.

sangre y las cuestiones éticas asociadas explorando las siguientes bases de datos: Pubmed, Science Direct, JSTOR, Web of Science (a la que se accede a través de Open Athens) y Cochrane Library.

Las palabras clave utilizadas fueron diagnóstico genético prenatal, ADN libre de células, aspectos éticos, síndrome de Down, aneuploidía y terminación del embarazo. Sólo los artículos escritos en inglés fueron considerados para la revisión. PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Metanalysis) se utilizó para seleccionar e identificar los artículos relevantes para incluir en la revisión final (6).

#### *b) Resultados*

Se encontraron un total de 168 artículos en las cinco bases de datos exploradas. Inmediatamente se excluyeron 20 duplicados, lo que dejó 148 artículos en total, que se examinaron según los criterios de inclusión (publicados a partir de 2010, sólo en inglés, se discutieron cuestiones éticas sobre cf-DNA); 121 de estos artículos fueron rechazados después de leer los resúmenes por no cumplir con los criterios de inclusión, quedando 27 artículos finales que se incluyeron en la revisión de la literatura (1, 2, 3, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 27, 28, 29, 30).

La geografía de las publicaciones incluía Europa, Reino Unido, América del Norte y Australia. Finalmente, los documentos también fueron clasificados según su calidad asignándoles una puntuación (excelente, 1; bueno, 2; regular, 3) en varios dominios, como pertinencia, confiabilidad, contenido, actualización, estructura, diseño/estilo y disponibilidad.

### **3. Cribado de ADN libre de células: problematización**

Analizar los primeros diez años de difusión de esta tecnología es sumamente instructivo y nos brinda lecciones para la futura implementación del cribado entre la población.

La primera observación que podemos hacer, tras una atenta revisión de la literatura, es que la difusión y utilización del test entre las mujeres embarazadas dependía en gran medida de si los países ya contaban con el cribado estatal del síndrome de Down y de las otras aneuploidías más frecuentes (trisomía 13 y 18), con riesgo o no. En los primeros países, cf-DNA se distribuyó principalmente a través de los sistemas nacionales de salud y se limitó a las mujeres de «alto riesgo» como una prueba de segundo nivel para las tres principales aneuploidías autosómicas. En cambio, en países sin un sistema nacional de salud (EE.UU., Brasil, India, etc.), el cf-DNA se distribuyó principalmente como un artículo de consumo con seis empresas con fines de lucro, que invirtieron una gran cantidad de dinero y poseían la propiedad intelectual de la tecnología (23), y estaba mayoritariamente regulado por lógicas de mercado (7). En estos países se ofreció cf-DNA indistintamente a mujeres de alto y bajo riesgo, y las usuarias podían decidir si querían saber sólo si el feto presentaba aneuploidías, o información adicional sobre otras anomalías genéticas y el sexo del feto (8).

Aunque en algunas circunstancias limitadas las pruebas predictivas pueden representar un complemento terapéutico útil –por ejemplo, saber que una mujer está embarazada de un niño con espina bífida e hidrocefalia permitirá planificar el parto y el cuidado posnatal inmediato, evitando mayores riesgos para la madre y el niño–; la mayoría de las enfermedades genéticas detectadas por la prueba prenatal aún no tienen tratamiento disponible; de ahí el valor de la prueba, más allá de preparar psicológicamente a los padres para la enfermedad del bebé, muchas veces no sirve para nada, más que darle a la madre la opción de interrumpir el embarazo (9, 10). Por lo tanto, la principal consecuencia de permitir un uso generalizado de la prueba cf-DNA fuera del concurso clínico ha resultado en una comercialización de la tecnología con fácil acceso en Internet y, por lo general, sin un asesoramiento prenatal informado adecuado realizado por profesionales de la salud (11).

Otra cuestión importante que surge de la revisión de la literatura es que los sitios web y los centros no especializados que ofrecen la prueba de cribado, teniendo entre sus principales objetivos el lucro, no enfatizan el carácter probabilístico de la prueba y la posibilidad de falsos positivos a los pacientes, con el mismo resultado de algunas consecuencias desagradables de «fetos normales» erróneamente abortados (12, 13).

Además, en países con una legislación de aborto «suave», esta tecnología también se ha utilizado para abortar fetos de forma selectiva en función del género (generalmente mujeres), de enfermedades genéticas menores o incluso en la probabilidad de que el feto desarrolle una enfermedad particular más adelante en la vida. Sin duda, los fetos y embriones afectados por Trisomía 21 han sido el principal objetivo del aborto selectivo tras la introducción de la prueba cf-DNA (14), con la consecuencia extrema de casi el 100% de fetos con Trisomía 21 abortados recientemente logrados en Islandia (15).

Una indicación común para la prueba de cf-DNA en los últimos 10 años ha sido la determinación del sexo del feto. Esto se puede lograr con precisión a partir de las 7 semanas de gestación y el cf-DNA se considera diagnóstico. Más allá de las estrictas razones médicas, como la hiperplasia suprarrenal congénita (donde la determinación del sexo del feto es beneficioso para comenzar el tratamiento temprano con dexametasona para mitigar la «virilización» del feto), la hemofilia y algunas otras indicaciones, las pruebas de sexo fetal, particularmente en países asiáticos como India y China, se ha utilizado principalmente para la interrupción selectiva del embarazo en función del sexo (generalmente fetos femeninos) (8) y/o con fines de equilibrio familiar (16).

El principal problema destacado constantemente por las mujeres que expresaron su pesar por la elección que hicieron después de hacerse la prueba cf-DNA es que la difusión generalizada de las pruebas producidas comercialmente no proporciona una discusión adecuada con los profesionales de la salud para explicar adecuada-

mente las ventajas y las desventajas de hacerse la prueba. Es claro que la mayoría de los pacientes y familiares no entendieron, o estaban confundidos, sobre el significado de términos estadísticos como alta especificidad, sensibilidad y valor predictivo positivo (17). La «precisión del 99%» anunciada por los proveedores de pruebas de detección generó falsas expectativas y una sobreestimación de la confiabilidad del resultado de alto riesgo (18).

#### 4. Preocupaciones médicas

La evaluación estándar de riesgo en el embarazo incluye factores de riesgo obstétricos (p. ej., parto prematuro previo), condiciones médicas de la mujer como diabetes, hipertensión, anemia, uso de sustancias, detección prenatal de enfermedades infecciosas y tipificación del grupo sanguíneo materno. Estas pruebas son consideradas en el mejor interés de las pacientes y son incuestionables y aceptadas por prácticamente todas las gestantes, ya que son percibidas como una medida para prevenir y/o tratar oportunamente problemas para la madre y el feto (19).

Sin embargo, cuando pasamos al PGD, los beneficios médicos para las mujeres y, en particular, para los fetos se vuelven más borrosos. En su mayoría, se limitan a embarazos de alto riesgo o mujeres con hijos anteriores gravemente afectados genéticamente. Por lo tanto, el uso indiscriminado generalizado de la prueba prenatal no invasiva (NIPT) a través de la prueba de cf-DNA no deriva, en la mayoría de los casos, en el mejor interés de la madre y el feto (20).

La revisión de la literatura muestra claramente que muchas mujeres de «bajo riesgo» que aceptaron la prueba de ADN libre de células y a las que se les dijo que su feto tenía una alta probabilidad de una anomalía genética, sintieron que esta información produjo estrés emocional e influyó mucho en su decisión final sobre el embarazo. Algunas de estas mujeres, para confirmar el diagnóstico, se sometieron a pruebas invasivas que conllevan alrededor del 1 % de

riesgo de aborto espontáneo, y luego optaron por la interrupción del embarazo cuando el diagnóstico se confirmó en casi el 67 % de los casos; en EE.UU., más del 6% de las mujeres decidieron interrumpir su embarazo sin ninguna validación diagnóstica adicional (18) (21). Parece, como lo destacan algunos comentaristas, que la NIPT, que permite una prueba más temprana y fácil a través de una simple muestra de sangre, ha llevado inevitablemente a la «trivialización» del aborto selectivo (22).

Finalmente, es crucial resaltar que, aunque desde un punto de vista clínico, cf-DNA es una prueba confiable para las trisomías clásicas (13, 18, 21), en comparación con el análisis bioquímico combinado y la medición de la translucencia nuchal, todavía tiene algunos inconvenientes derivados del hecho de que el ADN analizado es una combinación de cf-ADN materno y fetal que se deriva de la placenta. Por lo tanto, un resultado que indique una sospecha de aneuploidía podría ser también el resultado de otras circunstancias, como la desaparición de un gemelo, un mosaicismo placentario o un tumor materno (23).

## 5. Consideraciones éticas y filosóficas

El principal argumento utilizado en salud para ofrecer NIPT es aumentar «la autonomía reproductiva» de las mujeres embarazadas. Sin embargo, analizando la literatura existente, éste no parece ser necesariamente el caso. Para aumentar la autonomía reproductiva, las mujeres deben estar bien informadas sobre las implicaciones de hacerse la prueba y comprender la terminología científica, como el valor predictivo, la prevalencia, la incidencia, etc. Varios académicos han destacado, en cambio, cuán deficiente es el proceso de consentimiento informado, si es que existe, especialmente cuando la prueba se ofrece fuera del entorno clínico (24).

Además, aunque el cribado de ADN libre de células tiene la potencialidad de mejorar la autonomía individual y los derechos re-

productivos, no debemos ignorar que su disponibilidad, dependiendo de las variables socioculturales preexistentes, podría, por otro lado, intensificar la presión sobre las mujeres para tomar ciertas decisiones reproductivas (25).

Es bien sabido que la percepción y aceptación de los niños con discapacidad varía en diferentes países. Por ejemplo, mientras en Chile, donde es ilegal abortar sólo con el diagnóstico de Trisomía 21, hay una gran aceptación de estos niños y cuando son adultos están muy bien integrados en la sociedad; en Israel, en cambio, existe un gran apoyo público para tomar NIPT, debido a la muy baja aceptación de los niños con discapacidades dentro de la sociedad. Otros países, como India y China, tienen una larga tradición de aborto selectivo en función del género (26).

Debemos preguntarnos si algunas sociedades han exagerado los aspectos negativos de la discapacidad hasta el punto de que hoy vivir con una discapacidad ya no se percibe como una vida significativa. Muchos grupos de personas con discapacidad han alzado la voz contra lo que se percibe como una práctica discriminatoria. La paradoja es que esto sucede en los países occidentales, donde existe una larga tradición y activismo contra cualquier forma de discriminación. La mayor preocupación es que el cf-DNA pueda representar, como ya lo es en muchos aspectos, sólo una de las puertas de entrada para la aceptación pública de la medicina eugenésica (27, 28).

## 6. Aspectos legales

También se deben examinar algunos aspectos legales sobre la introducción de la NIPT en la práctica médica prenatal de rutina. El primero es la implementación de la tecnología cf-DNA en países sin acceso seguro y/o legal al aborto. En estas circunstancias, la NIPT puede acentuar los riesgos en los que incurren las mujeres si deciden interrumpir su embarazo tras un resultado positivo del cribado cf-DNA mediante el uso de métodos ilegales de aborto, o exacerbar

el «turismo del aborto» en mujeres con medios económicos, como ya ocurre en países con uso restringido de cf-DNA para la selección de sexo (25).

Otra preocupación es la participación de empresas comerciales como futuros principales proveedores de esta tecnología, considerando la inversión masiva realizada en los últimos años en las pruebas de cf-DNA, con el resultado de ofrecer pruebas de detección genética para varias condiciones, más allá de las clásicas que se utilizan de forma rutinaria en el ámbito clínico (23). Esto también producirá inevitablemente una enorme cantidad de hallazgos genéticos incidentales que amplificarán la resonancia de los dilemas éticos existentes (29, 30). Por ejemplo, en los casos en que se encuentra una predisposición para tumores hereditarios y se continúa con el embarazo, los estudiosos ven esta información como una posible vulneración de la autonomía del niño, también referida como «el derecho a un futuro abierto» con consecuencias legales imprevistas (31).

Por otro lado, ha habido una incidencia creciente de demandas por «negligencia reproductiva», especialmente en la jurisprudencia anglosajona, donde se ha enfatizado al extremo el concepto de «calidad de vida», en términos de «vida ilícita» que involucra a niños que han demandado a sus padres, cuidadores o a los establecimientos de salud porque se les permitió nacer con alguna discapacidad, enfermedad o predisposición genética derivada de la tecnología de reproducción artificial. Existe una seria preocupación de que NIPT pueda expandir aún más este tipo de juicios (32).

## 7. Análisis bioético

Los agentes involucrados en el diagnóstico genético prenatal con cf-DNA son las mujeres embarazadas, los fetos, los médicos, los proveedores de pruebas de detección, los gobiernos que regulan el acceso a la tecnología y la sociedad en general. Utilizando un enfo-

que ético personalista, los principios en juego en nuestro análisis son el principio de defensa de la vida física, el principio terapéutico y el principio de sociabilidad y subsidiariedad (33).

a) *El principio de defensa de la vida física* presupone que el derecho a la vida precede al derecho a la salud y al derecho a la libertad, que hoy en día se consideran absolutos en muchos lugares. La dignidad del feto como sujeto humano se mantiene incluso cuando éste es portador genético de una determinada malformación o trastorno.

Este debe ser el fundamento de cualquier otra consideración ética: el embrión desde el momento de la fecundación es un sujeto con identidad propia genética, biológica y personal. La biología lo demuestra inequívocamente, como también lo hace la más alta especulación metafísica (34, 35, 36). El concepto ha sido ampliamente tratado y aclarado por la Congregación para la Doctrina de la Fe de la Iglesia Católica en varios documentos, y enfatizado en prácticamente todas las encíclicas de los papas en los últimos 100 años (37).

b) *El principio terapéutico*. Según este principio, cada tecnología o intervención invasiva propuesta a un paciente debe estar justificada. Debe tener una alta probabilidad de éxito y que no haya ninguna otra forma de corregir la condición. Considerando, como se dijo anteriormente, que las posibilidades terapéuticas sobre las anomalías genéticas son todavía muy limitadas en la actualidad, muy a menudo se utiliza esta tecnología como método de aborto selectivo, bajo la presunción de que la dignidad de la vida humana se mide con parámetros de calidad, utilidad, costo-beneficio y libertad de elección de los padres.

c) *El principio de sociabilidad y subsidiariedad*. Los defensores del aborto selectivo apoyan la interrupción del embarazo cuando el feto tiene altas posibilidades de sufrir una enfermedad grave, por considerar que esto representará una carga para la familia y la sociedad. El enfoque personalista rechaza esta mentalidad de costo-beneficio cuando se trata de la vida humana. Desde un punto de vista ético, el hecho de que un feto pueda tener una determinada malformación o enfermedad no menoscaba su dignidad, sino por

el contrario, según este principio, poner fin a su vida constituye una agravación de la ofensa a la dignidad humana, en tanto contraviene el principio de sociabilidad y subsidiariedad de la prestación de asistencia a las personas más necesitadas. La sociedad no debería optar por el aborto selectivo, sino poner en marcha una obra social para ayudar a las familias que tienen que cuidar a estos niños.

Por lo tanto, utilizando un enfoque personalista, consideraríamos el uso de la detección de cf-DNA sólo en casos seleccionados médicamente justificados. Esta posición se basa en que el embrión y el feto son sujetos humanos con la misma dignidad y derecho a la vida que cualquier otro ser humano. La *Evangelium Vitae* resume bien la posición del enfoque personalista, destacando los casos en los que el diagnóstico prenatal se considera moralmente lícito: «cuando no entrañen riesgos desproporcionados para el niño y la madre, y tengan por objeto posibilitar una terapia precoz o incluso favorecer una aceptación serena e informada del niño que aún no ha nacido» (37).

## 8. Posibles soluciones

Del análisis de los primeros diez años desde su introducción en la práctica clínica, parece necesario revisar las indicaciones para ofrecer la prueba de tamizaje cf-DNA, considerando que la difusión directa al consumidor de la prueba ha diluido las ventajas potenciales –aumento en la información de los padres y la posible reducción de los trastornos hereditarios graves–, que son abrumadoramente superados por los contra: estrés psicológico de las mujeres y de las familias, interrupción del embarazo por problemas fetales menores, discriminación de género y cultura de estigmatización de los fetos con discapacidades, con la consiguiente presión social cada vez mayor para abortar estos fetos, dando lugar a prácticas eugenésicas legalizadas (8, 9, 10, 11, 23, 28).

Finalmente, el diagnóstico prenatal no invasivo es un campo extremadamente dinámico con una tecnología en rápido desarrollo, por lo que es fundamental que los gobiernos permanezcan atentos al papel de la industria en el desarrollo futuro de la prueba, incluidas sus agresivas estrategias de marketing global, que sólo pueden exacerbar las áreas grises éticas ya existentes de la detección de cf-DNA (7).

## 9. Conclusiones

El diagnóstico genético prenatal no invasivo en la mayoría de los casos no promueve la vida humana, sino que proporciona un umbral para una existencia humana que valga la pena. La aceptación de cf-DNA en la práctica médica habitual implica que la definición de medicina preventiva debe ampliarse para incluir no sólo la promoción de la salud y la vida, sino también la eliminación de la vida. La lógica de salud pública que etiqueta a la NIPT como «elección reproductiva» parece estar íntimamente asociada con el debate ético sobre el aborto con connotaciones eugenésicas.

Aunque el principio de autonomía parece justificar la introducción rutinaria del cribado cf-DNA en la práctica médica, un enfoque exclusivo en la autonomía ignora la enorme presión que experimentan las mujeres para hacerse la prueba e interrumpir el embarazo si se identifica un resultado positivo en discapacidad. Además, la lógica de la autonomía reproductiva muchas veces pasa por alto las desiguales circunstancias socioeconómicas y políticas en las que las mujeres toman su decisión, especialmente en países donde el aborto es ilegal y no existe un acceso seguro a la interrupción del embarazo.

La revisión de la literatura también ha demostrado que la mayoría de las decisiones sobre las pruebas prenatales no invasivas surgen de la falta de un proceso de consentimiento informado, de una cultura de desinformación y de conceptos erróneos sobre la disca-

pacidad que, a menudo, se hacen eco de una idea equivocada de paternidad, en la que se deben garantizar hijos perfectos, y «la premisa implícita de que el valor de un ser humano se basa en su contribución económica a la sociedad» (27).

## Declaración

El autor declara no tener ningún conflicto de interés potencial con respecto a la investigación, autoría y/o publicación de este artículo. Los puntos de vista, pensamientos y opiniones expresados en este artículo pertenecen únicamente al autor; él mismo anticipa que actúa por su cuenta y que no representa al sistema de salud ni a la Universidad para la que trabaja.

## Referencias bibliográficas

1. Van El C, Henneman L. Chapter 14, Cell-Free DNA-Based noninvasive prenatal testing and Society. En: *Page-Christiaens L, Klein H-G, editores. Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT). Academic Press. 2018; 235-249.* Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128141892000141>  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-814189-2.00014-1>
2. Alberry MS, Aziz E, Ahmed SR, Abdel-fattah S. Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) for common aneuploidies and beyond. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1 de marzo de 2021; 258: 424-429. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2021.01.008>
3. Deans Z, Newson AJ. Ethical considerations for choosing between possible models for using NIPD for aneuploidy detection. *J Med Ethics.* 2012; 38(10): 614-618. <https://doi.org/10.1136/medethics-2011-100180>
4. Newson AJ. Ethical aspects arising from non-invasive fetal diagnosis. *Semin Fetal Neonatal Med.* 1 de abril de 2008; 13(2): 103-108. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2007.12.004>
5. Dickens BM. Ethical and legal aspects of Non-Invasive Prenatal Genetic Diagnosis. *Int J Gynecol Obstet.* 1 de febrero de 2014; 124(2): 181-184. <https://doi.org/10.1016/j.ijgo.2013.11.001>
6. Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG. Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: The PRISMA statement. *BMJ.* 2009; 339. Disponible en: <https://www.bmj.com/content/339/bmj.b2535>  
<https://doi.org/10.1136/bmj.b2535>

7. Löwy I. Non-Invasive Prenatal Testing: A diagnostic innovation shaped by commercial interests and the regulation conundrum. *Soc Sci Med.* 20 de mayo de 2020; 113064. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2020.113064>
8. Dondorp W, Clarke A, De Wert G. Chapter 15, Ethics of Cell-Free DNA-Based Prenatal Testing for Sex Chromosome Aneuploidies and Sex Determination. En: Page-Christiaens L, Klein H-G, editores. *Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT).* Academic Press. 2018; 251-268. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128141892000153>  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-814189-2.00015-3>
9. Richardson A, Ormond KE. Ethical considerations in prenatal testing: Genomic testing and medical uncertainty. *Perinat Bioeth.* 1 de febrero de 2018; 23(1): 1-6. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2017.10.001>
10. Benn PA, Chapman AR. Ethical challenges in providing Non-Invasive Prenatal Diagnosis. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2010; 22(2). Disponible en: [https://journals.lww.com/co-obgyn/Fulltext/2010/04000/Ethical\\_challenges\\_in\\_providing\\_noninvasive.8.aspx](https://journals.lww.com/co-obgyn/Fulltext/2010/04000/Ethical_challenges_in_providing_noninvasive.8.aspx) <https://doi.org/10.1097/GCO.0b013e3283372352>
11. Kelly SE, Farrimond HR. Non-Invasive Prenatal Genetic Testing (NIPT). *Public Health Genomics.* 2012; 15(2): 73-81. <https://doi.org/10.1159/000331254>
12. Hall A, Bostanci A, Wright CF. Non-Invasive Prenatal Diagnosis using cell-free fetal DNA technology: Applications and implications. *Public Health Genomics.* 2010; 13(4): 246-255. <https://doi.org/10.1159/000279626>
13. Chan WV, Johnson J-A, Wilson RD, Metcalfe A. Obstetrical provider knowledge and attitudes towards cell-free DNA screening: Results of a cross-sectional national survey. *BMC Pregnancy Childbirth.* 23 de enero de 2018; 18(1): 40. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-1662-z>
14. Lewis C, Silcock C, Chitty LS. Non-Invasive Prenatal Testing for Down's Syndrome. *Public Health Genomics.* 2013; 16(5): 223-232. <https://doi.org/10.1159/000353523>
15. Dave McLean. Iceland close to become first country where no Down's Syndrome children are born. *Independent.* 16 de agosto de 2017; Disponible en: <https://www.independent.co.uk/life-style/health-and-families/iceland-downs-syndrome-no-children-born-first-country-world-screening-a7895996.html>
16. Bowman-Smart H, Savulescu J, Gyngell C, Mand C, Delatycki MB. Sex selection and Non-Invasive Prenatal Testing: A review of current practices, evidence, and ethical issues. *Prenat Diagn.* 1 de marzo de 2020; 40(4): 398-407. <https://doi.org/10.1002/pd.5555>
17. Lewis C, Hill M, Silcock C, Daley R, Chitty L. Non-Invasive Prenatal Testing for trisomy 21: A cross-sectional survey of service users' views and likely uptake. *BJOG Int J Obstet Gynaecol.* 1 de abril de 2014; 121(5): 582-594. <https://doi.org/10.1111/1471-0528.12579>
18. Gammon BL, Jaramillo C, Riggan KA, Allyse M. Decisional regret in women receiving high risk or inconclusive prenatal cell-free DNA screening results. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 17 de abril de 2020; 33(8): 1412-1418.

19. Uhlmann WR, Roberts JS. Chapter 3, Ethical issues in neurogenetics. En: Geschwind DH, Paulson HL, Klein C, editores. *Handbook of Clinical Neurology*. Elsevier. 2018; 23-36. Disponible en:  
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780444632333000038>  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-444-63233-3.00003-8>
20. Grati FR, Bajaj K, Simoni G, Maggi F, Gross SJ, Ferreira JCPB. Chapter 28, Non-Invasive Prenatal Testing by Cell-Free DNA: Technology, biology, clinical utility, and limitations. En: Leung PCK, Qiao J, editores. *Human Reproductive and Prenatal Genetics*. Academic Press. 2019; 627-652. Disponible en:  
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128135709000280>  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813570-9.00028-0>
21. Dobson LJ, Reiff ES, Little SE, Wilkins-Haug L, Bromley B. Patient choice and clinical outcomes following positive non-invasive prenatal screening for aneuploidy with cell-free DNA (cf-DNA). *Prenat Diagn*. 1 de mayo de 2016; 36(5): 456-462.  
<https://doi.org/10.1002/pd.4805>
22. Stefanovic V. The importance of pre- and post-test counseling for prenatal cell-free DNA screening for common fetal aneuploidies. *Expert Rev Mol Diagn*. 4 de marzo de 2019; 19(3): 201-215. <https://doi.org/10.1080/14737159.2019.1571912>
23. Mozersky J, Ravitsky V, Rapp R, Michie M, Chandrasekharan S, Allyse M. Toward an ethically sensitive implementation of noninvasive prenatal screening in the global context. *Hastings Cent Rep*. 2017; 47(2): 41-49.  
<https://doi.org/10.1002/hast.690>
24. Griffin B, Edwards S, Chitty LS, Lewis C. Clinical, social and ethical issues associated with Non-Invasive Prenatal Testing for aneuploidy. *J Psychosom Obstet Gynecol*. 2 de enero de 2018; 39(1): 11-18.  
<https://doi.org/10.1080/0167482X.2017.1286643>
25. Rolfes V, Schmitz D. Unfair discrimination in prenatal aneuploidy screening using cell-free DNA? *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 1 de marzo de 2016; 198: 27-29. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2015.12.023>
26. Hill M, Johnson J-A, Langlois S, Lee H, Winsor S, Dineley B, et al. Preferences for prenatal tests for Down Syndrome: An international comparison of the views of pregnant women and health professionals. *Eur J Hum Genet*. 1 de julio de 2016; 24(7): 968-975. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.249>
27. Ravitsky V. The shifting landscape of prenatal testing: Between reproductive autonomy and public health. *Hastings Cent Rep*. 2017; 47(6): S34-40.  
<https://doi.org/10.1002/hast.793>
28. Itlis AS. Prenatal screening and prenatal diagnosis: Contemporary practices in light of the past. *J Med Ethics*. 2016; 42(6): 334-339.  
<https://doi.org/10.1136/medethics-2016-103623>
29. Kaneva V, Dimitrova I. Chapter 16, Should incidental findings arising from prenatal testing be reported indiscriminately to patients? En: Hostiuc S, editor. *Clinical ethics at the crossroads of genetic and reproductive technologies*. Academic Press; 2018; 367-384. Disponible en:

- <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128137642000167>  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813764-2.00016-7>
30. Donley G, Hull SC, Berkman BE. Prenatal Whole Genome Sequencing: Just because we can, should we? *Hastings Cent Rep*. 2012; 42(4): 28-40.  
<https://doi.org/10.1002/hast.50>
31. Bredenoord AL, De Vries MC, Van Delden JJM. Next-generation sequencing: Does the next generation still have a right to an open future? *Nat Rev Genet*. 1 de mayo de 2013; 14(5): 306-306. <https://doi.org/10.1038/nrg3459>
32. Fox D. Reproductive negligence. *Columbia Law Rev*. 2017; 117(1): 149-241.
33. Sgreccia E. Personalist Bioethics: Foundations and applications. *National Catholic Bioethics Center (Personalist Bioethics)*. 2012. Disponible en: <https://books.google.co.uk/books?id=v4vuugAACAAJ>
34. Miklavcic JJ, Flaman P. Personhood status of the human zygote, embryo, fetus. *Linacre Q*. 1 de mayo de 2017; 84(2): 130-144.  
<https://doi.org/10.1080/00243639.2017.1299896>
35. Aristotle. *Metaphysics*. En p. 7.
36. Aristotle. *De Anima*. Vol. II. 2, 421a, 1-28 p.
37. *Evangelium Vitae* (25 de marzo de 1995). John Paul II. (Consultado el 10 de diciembre de 2021). Disponible en: [https://www.vatican.va/content/john-paul-ii/en/encyclicals/documents/hf\\_jp-ii\\_enc\\_25031995\\_evangelium-vitae.html](https://www.vatican.va/content/john-paul-ii/en/encyclicals/documents/hf_jp-ii_enc_25031995_evangelium-vitae.html)

Esta obra está bajo licencia internacional Creative Commons Reconocimiento-No-Comercial-CompartirIgual 4.0.

