Regina
Cárdenas
Santos

COMILLAS
UNIVERSIDAD PONTIFICIA

Escuela Internacional de Doctorado

Programa de Doctorado en Salud, Bienestar y Bioética

DIAGNÓSTICO PRENATAL Y SELECCIÓN EMBRIONARIA COMO PROPUESTA REPRODUCTIVA A MUJERES PORTADORAS DE MUTACIÓN BRCA. UN ANÁLISIS BIOÉTICO EN EL MARCO DE LA POSTMODERNIDAD

DIAGNÓSTICO PRENATAL Y SELECCIÓN EMBRIONARIA COMO PROPUESTA REPRODUCTIVA A MUJERES PORTADORAS DE MUTACIÓN BRCA. UN ANÁLISIS BIOÉTICO EN EL MARCO DE LA POSTMODERNIDAD.

Autor: Regina Cárdenas Santos

Director: Javier de la Torre Díaz

Codirectora: Carmen Massé García

MADRID | Diciembre 2025

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN 1

OBJETIVOS DE LA TESIS 7

METODOLOGÍA 9

PARTE I: PERSPECTIVA CLÍNICA DE LA MUTACIÓN BRCA Y EL DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIONAL 13

CAPÍTULO 1: ESTADO DE PORTADORA DE MUTACIÓN BRCA1/BRCA2 14

1.1.- Arquitectura genética del cáncer de mama y ovario hereditario 15

1.2.- Riesgo y supervivencia 22

1.3.- Asesoramiento genético a portadoras de mutación BRCA1/BRCA2 32

1.4.- Conclusiones 42

CAPÍTULO 2: ASPECTOS PSICOLÓGICOS 45

2.1.- Miedo al cáncer 46

2.2.- Ansiedad, depresión y estrés asociados al estado de portadora 50

2.3.- Resignificado de la maternidad 55

2.4.- La imagen corporal 56

2.5.- Sexualidad relacionada con la cirugía reductora de riesgo 57

2.6.- Conclusiones 59

CAPÍTULO 3: ASPECTOS REPRODUCTIVOS EN PACIENTES CON MUTACIÓN BRCA EN LÍNEA GERMINAL. DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIONAL. 61

3.1.- Condicionantes específicas de las portadoras 62

3.2.- Propuesta de PGT para portadoras con deseo genésico 63

3.3.- El papel de las asociaciones de pacientes: 65

3.4.- Diagnóstico preimplantacional (PGT) 67

3.5.-Conclusión 81

CAPÍTULO 4: EFECTOS ADVERSOS DE LAS ART 83

4.1- Mecanismos patogénicos: 83

4.2.- Afectación de la salud materna 87

4.3- Patologías fetales asociadas a TRA 89

4.4- Pérdidas embrionarias y descartes erróneos 92

4.5.-Conclusión: Balance del riesgo/beneficio del Diagnóstico preimplantacional 94

PARTE II IMPLICACIONES LEGALES, ECONÓMICAS Y BIOÉTICAS DE LAS TECNOLOGÍAS REPRODUCTIVAS EN EL CONTEXTO DE MUTACIÓN BRCA 100

CAPÍTULO 5: ASPECTOS LEGALES 101

5.1.- El Convenio de Oviedo 105

5.2.- Legislación Británica 107

5.3.- Legislación italiana 108

5.4.- Legislación francesa 110

5.5.- legislación alemana: 111

5.6.- Legislación rusa 113

5.7.- Legislación de Estados Unidos 113

5.8.- Legislación española: 116

5.9.- Análisis comparado de la legislación española con el resto de las europeas y conclusiones 121

CAPÍTULO 6: ASPECTOS ECONÓMICOS Y SOCIALES 124

6.1.- Aspectos económicos 124

6.4.- Conflicto de intereses 134

6.2.- Aspectos psicosociales 139

CAPÍTULO 7: ASPECTOS BIOÉTICOS 157

7.1.- Recomendaciones del grupo de trabajo de ética de la ESHRE 159

7.2.- Autonomía reproductora 164

7.2.- Beneficencia procreativa 171

7.3.- Éticas feministas 178

PARTE III ANÁLISIS DEL PROBLEMA DEL PGT PARA PORTADORAS DE MUTACIÓN BRCA DESDE LAS PROPUESTAS DE LOS FILÓSOFOS DE LA ERA POSTMODERNA: 196

CAPÍTULO 8: MICHAEL FOUCAULT 200

8.1.- Biopoder 203

8.2.- Normalización 205

8.3.- Histerización 208

8.4.- Saber y poder 211

CAPÍTULO 9: ZIGMUNT BAUMAN 216

9.1.- Liquidez 217

9.2.- La debacle de lo ético 223

9.3.- Ética de consecuencias distantes 228
CAPÍTULO 10: CHARLES TAYLOR 234
10.1.- Construcción de la identidad 236
10.2.- La ética de la autenticidad 245
CONCLUSIONES. UNA PROPUESTA DESDE LA BIOÉTICA EN UN MARCO DE POSTMODERNIDAD 257
REFERENCIAS 269

SIGLAS Y ABREVIATURAS

ART: Técnicas de Reproducción Asistida

ASRM: Sociedad Americana de Medicina Reproductiva

ACMG: Colegio Americano de Genética Médica

BOADICEA: Análisis de la Incidencia de Enfermedades de Mama y Ovario y Algoritmos de Estimación de Portadores.

CNIO: Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas

COI: Conflicto de Intereses

CpG: Citosina que Precede a una base de Guanina

ESHRE: Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología

ESMO: Sociedad Europea de Oncología Médica

FET: Transferencia de Embriones Congelados

FINRRAGE: Red Feminista Internacional de Resistencia a la Ingeniería Genética y Reproductiva,

FIV: Fertilización in Vitro

HBOC: Cáncer de Mama y Ovario Hereditario

hESC; Líneas de Células Madre Embrionarias.

HFEA: Autoridad para la Fertilización Humana y la Embriología

ICSI: Inyección Intracitoplasmática de Espermatozoides

NGS: Secuenciación Masiva del Genoma

NCCN: Red Nacional Integral del Cáncer

NSGC: Sociedad Nacional de Asesores Genéticos

MAR: Marco de Acción para la Reproducción Asistida

OCCR: Sitio Cético de la Recombinación Homóloga del Centro de Cáncer Ovárico

ONIM: Herencia Mendeliana en el Hombre Online

PBP: Principio de Beneficencia Procreativa/5

PGDIS: Sociedad Internacional de Diagnóstico Genético Preimplantacional

PGT: Diagnóstico Preimplantacional

PGT-A: Diagnóstico Preimplanacional para Aneuploidias

PGT-M: Diagnóstico Preimplanacional para transtornos Monogénicos

PSDO: Fimbriectomía Radical seguida de una Ooforectomía Retardada

QF-PCR: Reacción en Cadena de la Polimerasa Fluorescente Cuantitativa.

RM: Resonancia Magnética

RRM: Mastectomía Reductora de Riesgo

RRSO: Salpigo-Ooforectomía Reductora de Riesgo

SNP: Polimorfismos de un Solo Nucleótido

TE: Trofoectodermo

TEA: Trastorno del Espectro Autista

TRH: Terapia de Reemplazo Hormonal

VUS: Variantes de Significado Incierto

INTRODUCCIÓN

Yo no habría nacido.

Mis hijas no habrían nacido.

En octubre de 2021 acudí a una conferencia impartida por el director del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). En esa conferencia exponía muchos de los grandes avances que se habían dado en nuestro país en el ámbito de la oncología durante los últimos años. Casi al final de su charla celebró el hecho de que se estuviera generalizando la indicación de hacer un diagnóstico preimplantacional a mujeres jóvenes portadoras de mutación BRCA con deseo genésico, con la finalidad de evitar el nacimiento de niñas que portasen dicha mutación.

En ese tiempo me encontraba pendiente de los resultados de mi propio estudio genético para saber si el cáncer de mama que había sufrido años atrás se debía a una mutación BRCA. En el caso de que yo fuese portadora probablemente alguna de mis hijas también lo sería.

En este contexto personal, me produjo una profunda impresión el hecho de que, para el director del CNIO, nuestras vidas, en el caso de ser portadoras de la mutación, no merecerían ser vividas. Tal es así que él celebraba que mujeres como nosotras ya no fueran a nacer, celebraba que mujeres como todas las portadoras que he conocido a lo largo de estos años, no fueran a nacer. Esta tesis la comencé a escribir ese mismo día.

Mis preguntas de investigación eran claras: ¿Por qué se considera un gran avance el hecho de evitar el nacimiento de mujeres portadoras de mutación BRCA? ¿Qué implicaciones tiene esta selección embrionaria, qué se gana con ella? ¿Qué subyace a ese planteamiento?

La duda que me surgió en ese momento fue si hacer la tesis en medicina o en bioética. El tema encajaba en los dos ámbitos y el itinerario del doctorado en medicina me resultaba en ese tiempo más sencillo y accesible. Pero, al

igual que se autodefine la profesora Montserrat Esquerda, yo soy una médico a la que le gusta leer.

En esos días leía a Daniel Innerarity. Al final de un artículo sobre modernidad y postmodernidad, recapitula tomando *La crisis de las ciencias europeas y la fenomenología trascendental*, de Edmund Husserl, como referencia y escribe:

> "El núcleo de la crisis de las ciencias europeas lo constituye la renuncia, directa o implícita, al conocimiento de lo real. La verdad es el enlace legítimo de la conciencia y el mundo. Pero la verdad tiene mucho que ver con un estar más-allá: algo que sólo se alcanza desde la convicción de que el fundamento comienza donde termina nuestra soberanía sobre el mundo, en los confines de lo disponible, del dominio, la manipulación y la utilidad. Una región que permanece oculta para el interés y sólo se desvela en la admiración" (Innerarity, 1987, p.128).

Esta reflexión de Innerarity me acompañó en el proceso de decisión. El abordaje desde la medicina, con su potente carga de ciencia empírica, hace más difícil esa "búsqueda de la verdad más allá de lo disponible" que pretendo en esta tesis. La bioética, sin embargo, me permite trascender la funcionalidad médica, al suscitar la reflexión desde y hacia la profunda y admirable complejidad de la persona.

El hecho de plantear una tesis en bioética que aborde un procedimiento de selección genética me evoca, desde el principio, la ineludible referencia a algunos autores y corrientes. Por un lado, Hans Jonas y su *Principio de responsabilidad* y Michael Sandel (*Contra la perfección*). Este es, precisamente, el encuadre en el que pretendo que se desarrolle la investigación y la argumentación. Aunque no se dedicará ningún capítulo concreto a sus propuestas, ha sido lo reflexionado tras el estudio de ambos autores lo que subyace al modo de plantear y desarrollar esta tesis. Una cita de Hans Jonas puede ilustrar este espíritu:

> "Si la nueva naturaleza de nuestra acción exige una nueva ética de más amplia responsabilidad, proporcionada al alcance de nuestro poder,

> entonces exige también —precisamente en nombre de esa responsabilidad— una nueva clase de humildad. Pero una humildad no debida, como antes, a nuestra insignificancia, sino a la excesiva magnitud de nuestro poder, es decir, al exceso de nuestra capacidad de hacer sobre nuestra capacidad de prever y sobre nuestra capacidad de valorar y de juzgar. Ante el potencial casi escatológico de nuestros procesos técnicos, la ignorancia de las consecuencias últimas será en sí misma razón suficiente para una moderación responsable" (Jonas, 2014, p.55).

Por otro lado, Julian Savulescu, y su proclamado *Principio de beneficencia procreativa*. Es mi intención alejarme del principalismo angloamericano como referencia del análisis bioético, pero sí pretendo hacer una exposición crítica de los planteamientos del autor, ya que sus principios guían, en gran medida, la manera de hacer de los comités éticos de las instituciones que asesoran y proponen en el tema que nos ocupa.

Con la tesis enmarcada en el ámbito de la bioética, el abordaje deberá ser tan amplio como la complejidad del tema: la eliminación de embriones portadores de mutación BRCA, realizada tras una fertilización in vitro en una mujer sin problemas de fertilidad que busca evitar la transmisión del riesgo elevado de cáncer de mama o de ovario a la siguiente generación. Sin embargo, este procedimiento se plantea a pesar de la existencia de cirugías reductoras de riesgo que prácticamente eliminan esa posibilidad en la edad adulta.

Nuevamente la lectura, en este caso de Edgar Morin, uno de los filósofos de la complejidad, me orientó en ese abordaje. Morín, en *El pensamiento complejo* (2003) cuestiona la perspectiva tradicional del conocimiento científico que busca reducir la complejidad de un problema como el que acabo de plantear a un conjunto de leyes simples que lo expliquen. Cada paso de toda la secuencia de procedimientos que termina en la destrucción del embrión portador de una mutación BRCA pertenece al ámbito de una especialidad distinta, que aplica leyes simples para su ámbito exclusivo: genética, oncología, medicina reproductiva, cirugía reparadora, medicina preventiva, psicología… cada una se ocupa y ofrece soluciones y respuestas

a aspectos muy concretos del tema. Refiriéndose a realidades como esta, Morin, en su libro *Los 7 saberes necesarios para la educación del futuro*, expone:

> "… la hiperespecialización impide ver tanto lo global (que fragmenta en parcelas) como lo esencial (que disuelve); impide inclusive, tratar correctamente los problemas particulares que sólo pueden ser planteados y pensados en un contexto (…) El debilitamiento de la percepción de lo global conduce al debilitamiento de la responsabilidad (cada uno tiende a responsabilizarse solamente de su tarea especializada) y al debilitamiento de la solidaridad (ya nadie siente vínculos con sus conciudadanos)" (Morin, 1999, p.17).

Por eso, en esta tesis, he elegido el marco del pensamiento complejo de Edgar Morin como el eje metodológico y epistemológico que permita abordar las múltiples dimensiones científicas, sociales, éticas y filosóficas que plantea el diagnóstico genético preimplantacional (PGT) en portadoras de mutaciones BRCA. Considero que este enfoque es el que más ayuda a trascender las vigentes visiones reduccionistas y lineales del tema, integrando perspectivas interdisciplinarias que son esenciales para comprender y manejar la complejidad inherente a este problema. El reto está, según la propuesta de Morin, en conectar las diferentes dimensiones del conocimiento, sin fragmentarlas. Esta será la intención de esta tesis.

El pensamiento complejo plantea, en primer lugar, la necesidad de desarrollar un conocimiento objetivo basado en el rigor científico y metodológico. Esto será central en los capítulos iniciales, donde se analizarán la arquitectura genética de las mutaciones BRCA, la tecnología del PGT y las bases científicas que sustentan su aplicación. Este análisis se fundamenta en el pensamiento científico tradicional, pero sin perder de vista que el conocimiento objetivo tiene sus propios límites y la influencia de los contextos en los que se produce.

Los fenómenos no existen de manera aislada, sino como parte de sistemas interconectados. Por ello, esta tesis desarrolla un enfoque sistémico para

situar la problemática del PGT dentro de un marco más amplio que contemple sus relaciones con factores sociales, culturales, económicos y políticos. Esto será particularmente relevante al analizar cómo la implementación de estas tecnologías afecta no solo a las pacientes individuales, sino también a las dinámicas del sistema de salud, los factores socioculturales que influyen en las decisiones y las implicaciones biopolíticas de la selección genética.

Finalmente, y desde un planteamiento que busca comprender los fenómenos en toda su interrelación y riqueza, se realizará un análisis desde la perspectiva filosófica. Este enfoque busca comprender las corrientes de pensamiento que subyacen a los fenómenos sociales que facilitan la propuesta del PGT para mutaciones BRCA por parte de las autoridades sanitarias y su aceptación generalizada por parte de la población. Esta forma de proceder es fruto de un tiempo, de nuestro tiempo. Aun siendo plenamente consciente de que esto puede suscitar controversia y desacuerdos, este tiempo, desde el último cuarto del siglo pasado hasta nuestros días lo asimilaré con la postmodernidad. Conceptualizarlo así permite integrar, de forma más comprensible, la multiplicidad de dimensiones que conforman los fenómenos humanos y sociales de este tiempo.

Dentro de ese marco histórico-temporal, se realizará una aproximación a algunas de las ideas y propuestas de Michael Foucault, Zygmunt Bauman y Charles Taylor. Esto permitirá analizar las características de la sociedad y el contexto histórico que han propiciado la convergencia de avances científicos, realidades socioeconómicas y dinámicas políticas que facilitan esa propuesta y aceptación generalizada del PGT para mutaciones BRCA.

Antes de concluir esta introducción quiero llamar la atención sobre el hecho de que no voy a entrar a valorar el estatuto ontológico del embrión. Siendo un asunto absolutamente central, su abordaje ha sido ya objeto de infinidad de estudios, y su toma en consideración coparía toda exposición y argumentación. Pero no quiero dejar de apuntar que, si nadie cuestionase

la sublime dignidad de la vida humana que atesora el embrión, esta tesis no tendría sentido, porque no habría nada por lo que preguntarse.

Y nadie cuestionaría si yo habría tenido que nacer.

Y nadie cuestionaría si mis hijas habrían tenido que nacer.

OBJETIVOS DE LA TESIS

La presente investigación se propone analizar críticamente la propuesta de aplicación del diagnóstico genético preimplantacional (PGT) como estrategia preventiva en mujeres portadoras de mutaciones BRCA, entendiéndola como una tecnología que se configura en la confluencia de saberes biomédicos, elecciones reproductivas y estructuras éticas, sociales, culturales y económicas que la condicionan y legitiman. Tal como se ha expuesto en la introducción, este trabajo parte de la hipótesis de que el PGT no es una herramienta neutral ya que produce efectos normativos sobre las mujeres, sus cuerpos, sus decisiones reproductivas y sus posibilidades de construir una identidad no patologizada ni determinada por el riesgo genético.

Objetivo general:

Analizar críticamente la propuesta de utilización de PGT como estrategia preventiva en mujeres portadoras de mutaciones BRCA, con el propósito de identificar sus fundamentos clínicos y éticos, así como sus efectos sobre la autonomía reproductiva, la construcción de la identidad y la producción de nuevas normatividades biomédicas en torno al riesgo, la maternidad y la transmisión genética.

Objetivos específicos:

1. Describir el encuadre biomédico y regulatorio en el que se inscribe el PGT como técnica aplicada a portadoras de mutaciones BRCA, examinando los criterios de indicación, los objetivos preventivos y su inserción en las políticas de salud.
2. Evaluar los fundamentos éticos que sustentan la selección embrionaria en ausencia de una enfermedad actual, en particular las

nociones de autonomía, responsabilidad genética y evitación del daño.

3. Analizar las condiciones económicas y sociales que influyen en el acceso y la toma de decisiones respecto al PGT, especialmente en relación con desigualdades estructurales, trayectorias de riesgo y lógicas mercantilistas de la reproducción.

4. Explorar las implicaciones simbólicas, identitarias y relacionales del uso del PGT en mujeres BRCA, considerando cómo reconfigura sus experiencias en torno a la corporeidad, la herencia y la maternidad.

5. Aplicar marcos teóricos provenientes de la biopolítica, la teoría crítica de la modernidad y la filosofía para interpretar el papel que desempeñan las tecnologías reproductivas en la formulación de patrones sociales que orientan y valoran las prácticas reproductivas.

6. Aportar a los debates contemporáneos en bioética sobre el uso de tecnologías genéticas en contextos reproductivos mediante la adopción de marcos analíticos que superen las limitaciones del principalismo clásico. En muchos de los enfoques actuales, el principio de autonomía opera como único criterio normativo, lo que reduce la comprensión del fenómeno y deja fuera dimensiones estructurales, relacionales y contextuales fundamentales en la toma de decisiones reproductivas.

METODOLOGÍA

En coherencia con los objetivos generales y específicos enunciados, esta investigación adopta una metodología cualitativa, crítica e interdisciplinaria, orientada a desentrañar los múltiples niveles en los que se configura la propuesta del PGT para mujeres portadoras de mutación BRCA. La complejidad del fenómeno estudiado —en el que confluyen dimensiones biomédicas, éticas, sociales y personales— exige una estrategia metodológica que escape de los reduccionismos técnicos y se inscriba en una epistemología capaz de integrar distintas formas de saber y experiencia.

Enfoque metodológico general

La metodología de esta tesis se sustenta en una perspectiva cualitativa, crítica e interdisciplinaria, en consonancia con la complejidad del fenómeno estudiado: la aplicación del diagnóstico genético preimplantacional (PGT) a mujeres portadoras de mutaciones BRCA que se revela como un hecho profundamente cargado de sentidos éticos, sociales, culturales y políticos. En consecuencia, su abordaje requiere escapar de toda mirada reduccionista o puramente tecnocientífica y situarse en una epistemología capaz de integrar la pluralidad de dimensiones que lo constituyen.

Desde sus orígenes, esta tesis nace como una interrogación situada y encarnada. La vivencia personal de la autora constituye el punto de partida epistémico y el eje desde el cual se despliega el análisis. Esta implicación biográfica no se considera un sesgo, sino una forma legítima y fecunda de generar conocimiento, en la medida en que lo personal se transforma en una categoría analítica, al modo de lo que algunas corrientes feministas y auto etnográficas han denominado epistemología situada (Haraway, 1995; Harding 1996).

La estrategia metodológica adoptada puede entenderse como una articulación entre varios tipos de análisis habituales, todos ellos puestos en

diálogo bajo el marco del pensamiento complejo, tal como ha sido formulado por Edgar Morin (2003). Esta elección no es circunstancial: se trata de una postura deliberada frente a la fragmentación del conocimiento promovida por la hiperespecialización académica. Los problemas que afectan profundamente la experiencia humana no pueden comprenderse desde compartimentos estancos, sino que exigen una mirada transdisciplinar que respete su densidad, interconexión y carácter no lineal.

Componentes del análisis metodológico

1.- Análisis crítico

El primer eje metodológico es el análisis crítico, en la tradición de la teoría crítica y la genealogía foucaultiana. La investigación describe la práctica del PGT y evalúa su eficacia médica, tras lo que se cuestionan los marcos ideológicos y biopolíticos que la legitiman. Esta mirada crítica es inseparable de una dimensión ética centrada en las consecuencias sociales y existenciales de decidir quién merece o no llegar a existir.

2.- Análisis hermeneútico

El segundo componente metodológico es hermenéutico. Este enfoque busca interpretar los sentidos culturales y morales implícitos en las decisiones biomédicas. Autores como Charles Taylor (1992) y Zygmunt Bauman (2000) permiten comprender cómo el ideal de salud, la prevención del sufrimiento o la eliminación del riesgo adquieren valor normativo. El análisis hermenéutico indaga así qué significa hoy considerar que ciertas vidas son "menos deseables", incluso antes de nacer.

3.- Análisis fenomenológico-reflexivo

En tercer lugar, esta tesis incorpora un análisis de tipo fenomenológico. Esta metodología, inspirada en Husserl y desarrollada por Paul Ricoeur

(1995), permite convertir la experiencia personal en una vía legítima de conocimiento, recuperando el mundo de la vida (*Lebenswelt*) y dotando de espesor ético a los debates que suelen tratarse desde una neutralidad técnica.

4.- Análisis bioético

La tesis se inscribe en el campo de la bioética, aunque desde una crítica explícita al principalismo anglosajón. Se examina particularmente el principio de "beneficencia procreativa" (Savulescu, 2001), desde el marco que constituyen la ética de la responsabilidad propuesta por Hans Jonas (1979) y la crítica al perfeccionismo de Michael Sandel (2007). Este análisis permite interrogar si la selección genética responde a un verdadero interés por el bienestar futuro o a una lógica de exclusión basada en estándares ideales de vida.

5.- Enfoque experiencial y auto etnográfico

Finalmente, el trabajo adopta una metodología experiencial ampliada, que se podría vincular con enfoques auto etnográficos. La experiencia se convierte en punto de partida para una interrogación estructural sobre la selección embrionaria y la legitimidad de decidir qué vidas pueden ser prevenidas. Este enfoque se alinea con corrientes de bioética narrativa y feminismo reflexivo (Frank, 1995; Gilligan, 1982), que reconocen el valor del relato personal para iluminar dilemas morales complejos.

Conclusión metodológica

En síntesis, esta tesis articula múltiples enfoques analíticos —crítico, hermenéutico, fenomenológico, normativo y experiencial— integrados bajo el paradigma del pensamiento complejo. Este enfoque permite superar las visiones fragmentadas y ofrecer una comprensión más rica, situada y comprometida del fenómeno. Tal como sostiene Morin (2003), "pensar la complejidad" implica reconocer los límites del saber especializado y

articular dimensiones epistemológicas, éticas y sociales sin escindirlas artificialmente.

Por tanto, esta tesis se sitúa dentro de una metodología cualitativa, crítica, interdisciplinaria y compleja, alineada con la tradición humanista de la investigación en bioética. Se trata de una apuesta epistemológica por el pensamiento reflexivo, éticamente comprometido y abierto a la complejidad del mundo vivido, especialmente en lo que atañe a las decisiones que afectan a la vida, la salud, la identidad y la dignidad de las personas.

PARTE I: PERSPECTIVA CLÍNICA DE LA MUTACIÓN BRCA Y EL DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIONAL

CAPÍTULO 1: ESTADO DE PORTADORA DE MUTACIÓN BRCA1/BRCA2

Este capítulo examina la base genética del estado de portadora de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, los riesgos asociados y las estrategias de asesoramiento y prevención disponibles. La sección inicial se centra en la arquitectura genética, desglosando la estructura y función de los genes BRCA1 y BRCA2, así como de otros genes de susceptibilidad en la línea germinal, y aborda la complejidad de interpretar variantes de significado incierto (VUS) y el riesgo poligénico.

Posteriormente, se realiza un análisis detallado sobre el riesgo y de la supervivencia en portadoras, explorando los factores específicos que afectan el riesgo individual y las distintas estrategias preventivas, como el cribado y la cirugía profiláctica, que ofrece opciones de manejo para reducir drásticamente el riesgo de desarrollar cáncer.

Este capítulo proporciona el marco genético necesario para comprender el estado de portadora de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, sus implicaciones en la salud y las opciones disponibles para el manejo del riesgo. Al desglosar la arquitectura y función de estos genes, junto con otros genes de susceptibilidad en la línea germinal, se busca clarificar la complejidad de interpretar variantes de significado incierto (VUS) y el riesgo poligénico.

El análisis de los riesgos asociados y las tasas de supervivencia en portadoras permite dimensionar el impacto real en la salud de las mujeres afectadas. Este análisis facilita una valoración adecuada de la indicación de las decisiones clínicas y preventivas, como el cribado, la cirugía profiláctica y el uso del PGT. Estos aspectos conectan directamente con las perspectivas sociales y bioéticas que se discutirán más adelante.

1.1.- Arquitectura genética del cáncer de mama y ovario hereditario

El síndrome de cáncer de mama y de ovario hereditario (HBOC) es una condición en la que el riesgo de padecer los mencionados procesos oncológicos es significativamente mayor que en la población general. El mecanismo patogénico más frecuente es la inactivación, en línea germinal, de los genes de BRCA1 y BRCA2. El avance en la tecnología de secuenciación de próxima generación (NGS) ha permitido conocer en profundidad la estructura de dichos genes, lo que ha ampliado significativamente la capacidad diagnóstica en lo que respecta a las mutaciones de los genes BRCA, permitiendo la identificación temprana de las mujeres portadoras de esta mutación. Esta mejora en el diagnóstico ha abierto nuevas posibilidades para la aplicación de protocolos preventivos eficaces y precisos.

1.1.1.- BRCA1 Y BRCA2: Estructura genética y significado

Los genes supresores de tumores BRCA1 (OMIM#113705)[1] y BRCA2 (OMIM#600185) son dos anti-oncogenes. Fueron vinculados por primera vez a la susceptibilidad al cáncer de mama y de ovario en 1994 (BRCA1) por Miki et al. (1994)[2]. Estos genes están ubicados en los cromosomas 17q21 y 13q12, respectivamente. Ambos codifican proteínas supresoras de tumores.

BRCA1 es una proteína de 1.863 aminoácidos compuesta por 24 exones. Se han identificado más de 1.600 mutaciones en el gen BRCA1, incluidas deleciones, inserciones y muchos polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) en las secuencias codificantes o no codificantes. BRCA2 es una proteína de 3.418 aminoácidos. Contiene 27 exones. Se han identificado más de 1.800

[1] ONIM son las siglas de Online Mendelian Inheritance in Man, una base de datos de genes humanos y trastornos y rasgos genéticos.

[2] La mayoría de las fuentes consultadas están publicadas en inglés. Se incluirán además algunas referencias a publicaciones en francés y otras pocas, de documentos legales, en sus idiomas originales. Las citas de los textos originales en inglés y francés han sido traducidas por la autora de esta tesis para facilitar la fluidez en la lectura del documento.

mutaciones diferentes, principalmente inserciones de marco de lectura, deleciones y mutaciones sin sentido (Gorodetska et al., 2019).

Durante su ciclo de vida, las células enfrentan daños en su ADN en múltiples ocasiones. Las células dependen de mecanismos altamente regulados para detectar y reparar estos daños, ya que su integridad y supervivencia están directamente vinculadas a la estabilidad de su material genético.

La integridad del genoma está continuamente amenazada por la agresión de agentes ambientales como la radiación de alta energía y elementos químicos capaces de causar mutaciones, así como de sustancias producidas naturalmente por el propio metabolismo. Así mismo, durante el proceso de replicación del ADN que tiene lugar en toda multiplicación celular, pueden surgir obstáculos que interrumpen dicho proceso, aumentando el riesgo de mutaciones genéticas. Si estas lesiones no se reparan adecuadamente, pueden desencadenar cambios catastróficos en el genoma, contribuyendo al desarrollo de enfermedades como el cáncer o trastornos neurológicos entre otras muchas patologías. Entre todas las formas de daño al ADN, las roturas de doble cadena representan la mayor amenaza para la estabilidad genética. Estas roturas, como ya se ha indicado, pueden ocurrir debido bien a la exposición a productos químicos o bien al colapso de la maquinaria celular durante la replicación. Afortunadamente, existen diferentes mecanismos de reparación del ADN, como la recombinación homóloga, que ayudan a mantener la integridad del genoma (Tarsounas & Sung, 2020).

Los genes BRCA1 y BRCA2 desempeñan una función vital en la preservación de la integridad genómica, ya que codifican para proteínas imprescindibles en el proceso de recombinación homóloga, que facilita la reparación precisa del ADN. Esta es la razón por la cual la pérdida de la función de BRCA resultará en inestabilidad genómica, lo que eventualmente conducirá a la transformación oncogénica de células no tumorales en células iniciadoras de tumores (también llamadas células madre

cancerosas), y podrá afectar también a la velocidad de progresión del tumor (Venkitaraman, 2014).

En torno a un 70-80% de las mutaciones en los genes BRCA llevan a la producción de una proteína disfuncional o a la ausencia de su producto proteico que imposibilita la recombinación homóloga. Estas mutaciones son clínicamente relevantes y se vinculan con un mayor riesgo de padecer cáncer de mama y de ovario (Gorodetska et al., 2019).

Las mutaciones de los genes cobran especial trascendencia cuando afectan a la línea germinal. Esto es, cuando afectan a las células productoras de óvulos o espermatozoides, dando lugar a gametos con mutaciones. Estas mutaciones, por tanto, se pueden trasmitir a la siguiente generación.

Las mutaciones en la línea germinal de BRCA que resultan en la pérdida de su función incrementan significativamente la probabilidad de desarrollar cáncer de mama y ovario (Findlay et al., 2018). Algunas mutaciones específicas también se han asociado con un mayor riesgo de diversos tipos de cánceres, como los de próstata, colorrectal, estómago y páncreas, aunque su incidencia es baja (Doddato et al., 2021).

Se estima que la prevalencia de mutaciones perjudiciales en BRCA es de alrededor de 1 cada 400-500 personas en la población general y afecta a todos los grupos étnicos y razas, pero existen algunas poblaciones con una prevalencia más alta, como los judíos asquenazíes, entre los cuales 1 de cada 40 individuos es portador (Yoshida, 2021).

En la mayoría de los casos, las variantes patológicas de BRCA1 o BRCA2 son heredadas de uno de los padres, llevando consigo una susceptibilidad al cáncer que se transmite de manera autosómica dominante (lo que implica una probabilidad del 50% de transmitir a los hijos la mutación) (Friedman et al., 2012). El riesgo promedio de cáncer difiere entre los dos genes: para BRCA1, el riesgo promedio evaluado de cáncer de mama varía entre 57 y 65% y de ovario entre 20 y 50%, mientras que para BRCA2, el riesgo varía

entre 35 y 57% para cáncer de mama y entre 5 y 23% para cáncer de ovario (Dean et al., 2021).

Entre todas las pacientes con cáncer de mama sin sesgo de selección, la tasa de retención de la mutación BRCA1/2 se estima, según los diversos estudios, del 4,2 al 6,1% Entre las mujeres con cáncer de ovario, la tasa de retención de la mutación BRCA1/2 fue del 8,3 al 14,7% (Yoshida, 2021).

Estos datos revelan que un número considerable de personas que portan una mutación en BRCA u otro gen de susceptibilidad pueden no desarrollar la enfermedad. Este fenómeno se conoce como penetrancia reducida o incompleta. El origen de la penetrancia variable puede obedecer a factores variados, incluyendo la influencia de genes no vinculados, cambios epigenéticos, factores ambientales, la naturaleza específica de la mutación o la dosis del alelo. Este fenómeno puede explicar por qué algunas enfermedades genéticas se transmiten ocasionalmente a través de padres no afectados, o por qué hay individuos sanos que tienen numerosas variantes potencialmente patógenas en su genoma sin manifestar efectos adversos evidentes (Cooper et al., 2013).

Los perfiles de expresión génica y los estudios de hibridación genómica comparativa de matriz revelan que los genes de susceptibilidad altamente penetrantes como BRCA1/2 pueden tener un impacto significativo en la firma transcriptómica, la histopatología, el patrón inmunohistoquímico, la respuesta a la terapia y el pronóstico de los tumores de mama, ovario y otros tumores asociados (Daum et al., 2018).

1.1.2.- Otros genes de susceptibilidad en línea germinal

Inicialmente, las directrices para detectar genes de susceptibilidad hereditaria en pacientes con carcinoma de mama se centraban en las variantes BRCA1/2. Sin embargo, investigaciones como la de Beich (2019) revelaron que, en casi la mitad de las pacientes diagnosticadas con cáncer de mama y mutaciones genéticas patológicas en la línea germinal, el gen afectado no era BRCA1 o BRCA2. Por lo tanto, la recomendación actual es

que todas las pacientes diagnosticadas con cáncer de mama se sometan a pruebas de paneles genéticos ampliados.

Un extenso análisis retrospectivo realizado por Buys (2017) incluyó a 35.409 mujeres con diagnóstico de cáncer de mama que se sometieron a pruebas genéticas clínicas utilizando un panel de 25 genes. Los resultados indicaron que menos de la mitad de las personas que cumplen con los criterios de sospecha de cáncer de mama y ovario hereditarios son portadoras de variantes patógenas en los genes BRCA1 (24.0%) y BRCA2 (24.4%). Además, el 40.9% de las variantes patógenas identificadas estaban presentes en otros genes asociados con el cáncer de mama, como CHEK2 (11.7%), ATM (9.7%) y PALB2 (9.3%).

Más recientemente, un estudio de casos y controles basado en la población (Hu et al., 2021), utilizó un panel personalizado de secuenciación genética para identificar variantes patogénicas en 28 genes asociados con predisposición al cáncer. Este estudio incluyó a 32.247 mujeres con cáncer de mama (pacientes de casos) y 32.544 mujeres no afectadas (controles). Se encontró que las variantes patogénicas en BRCA1 y BRCA2 estaban asociadas con un alto riesgo de cáncer de mama, mientras que las variantes en PALB2 se asociaban con un riesgo moderado. Otras variantes patogénicas estaban asociadas con diferentes subtipos de cáncer de mama, como receptores de estrógeno positivos o negativos, según el gen afectado.

El empleo de tecnologías de secuenciación de vanguardia, que posibilitan la secuenciación de varios genes simultáneamente, ha incrementado la detección de mujeres con un mayor riesgo de cáncer de mama. Sin embargo, esto también ha generado nuevos retos, como una mayor probabilidad de encontrar variantes de significado incierto (VUS) o variantes patogénicas con relevancia clínica limitada (Buys et al., 2017).

1.1.3.- El problema de las variantes de significado incierto (VUS)

Actualmente, la capacidad para prever las consecuencias fenotípicas (enfermedades, alteraciones o disfunciones) de cualquier variante

patogénica en el genoma humano es muy limitada. Esta capacidad de estimar las consecuencias de una variación en el genoma se hace especialmente dificultosa cuando nos encontramos frente a lo que conocemos como variantes de significado incierto (variantes aparecidas en el análisis del genoma de un paciente de las que no hay certeza de si están realmente relacionadas con una enfermedad). Este desafío se vuelve especialmente problemático debido a la gran cantidad de VUS identificadas en los genes que se denominan accionables. Estos genes son aquellos cuya alteración conlleva un alto riesgo de enfermedad grave, y esta puede prevenirse o mitigarse mediante acciones o recomendaciones médicas específicas, y cuyo riesgo y penetrancia son bien conocidos (Pampols, 2021).

En los últimos años, la prevalencia de VUS en genes accionables ha aumentado hasta constituir aproximadamente el 20% de los hallazgos. Aunque se ha logrado reducir la prevalencia de VUS a menos del 5% para los genes BRCA1 y BRCA2, el aumento global se debe a la inclusión de genes menos estudiados en los análisis de paneles genéticos rutinarios. Como resultado, alrededor de una de cada cinco personas que buscan asesoramiento actualmente recibe un resultado de VUS, lo que genera clara incertidumbre y aumenta la posibilidad de recibir medidas preventivas o terapéuticas inapropiadas. Este desafío se agrava significativamente cuando se realizan análisis de exoma o genoma completo ya que la distinción entre variantes benignas raras y mutaciones patogénicas requiere un análisis exhaustivo y multifactorial, que a menudo no se realiza de manera completa en el contexto de las pruebas clínicas (Rhiem et al., 2022).

En este sentido, los estudios de causalidad deben incluir la segregación de genotipos dentro de la familia, la coocurrencia en otras familias afectadas, la frecuencia alélica, la naturaleza del cambio en la proteína codificada, así como análisis funcionales de proteínas y vías biológicas. En ausencia de respuestas claras a la mayoría de estos interrogantes, la atribución de la

variante como causante de una enfermedad permanece incierta (Altarescu et al., 2015).

1.1.4.- El riesgo poligénico

Aunque la predisposición al cáncer de mama u ovario está fuertemente influenciada por la herencia de mutaciones en genes como los BRCA 1/2, en años recientes se ha comprobado que también existe un componente poligénico significativo. Mediante paneles genéticos extensos, se han identificado más de cien pequeñas variantes, llamadas polimorfismos de un solo nucleótido (SNP), asociadas con el riesgo de cáncer de mama.

Estas variantes comunes tienen efectos individuales pequeños, pero acumulativos, sobre el riesgo de enfermedad. Su influencia colectiva puede ser resumida en una medida única mediante una puntuación de riesgo poligénico. Aún no está completamente claro cómo este riesgo poligénico, estas pequeñas variaciones en múltiples vías celulares, afectan a la interrupción de vías específicas implicadas en el mantenimiento de la integridad del ADN debido a mutaciones en los genes BRCA y otros genes de susceptibilidad germinal, pero estudios como el realizado por Fahed (2020) han confirmado esta relación.

En dicho estudio, primero se identificaron las mutaciones concretas mediante la secuenciación de los genes BRCA1 y BRCA2 en un grupo de casos de cáncer de mama y un grupo de controles. Luego se calculó el riesgo poligénico para el cáncer de mama utilizando una puntuación poligénica validada previamente. El modelo combinado de la mutación concreta del gen BRCA y la puntuación poligénica estimó que el riesgo de cáncer de mama entre portadores de una variante BRCA1 o BRCA2 podía ser hasta 16,68 veces mayor en ciertos percentiles de la puntuación poligénica.

Además, al modelarse como la probabilidad de enfermedad a los 75 años, el riesgo entre los portadores de la mutación BRCA varió del 12,7% al

75,7%, mientras que entre los no portadores varió del 3,3% al 29,6%. Es evidente que la evaluación del riesgo poligénico modifica de manera importante la estimación del riesgo de cáncer de mama. Y esto lo hace hasta tal punto que el riesgo de padecer cáncer de mama en una paciente portadora de mutación BRCA pueda ser claramente menor que el de otra mujer que no sea portadora si se dan determinadas condiciones de riesgo poligénico.

Aunque la predisposición al cáncer de mama u ovario está fuertemente influenciada por la herencia de mutaciones en genes como los BRCA 1/2, en años recientes se ha reconocido que también existe un componente poligénico significativo. Mediante paneles genéticos extensos, se han identificado más de cien pequeñas variantes (polimorfismos de un solo nucleótido, SNP) asociadas con el riesgo de cáncer de mama.

1.2.- Riesgo y supervivencia

Como ya se ha expuesto en el apartado anterior, el riesgo promedio de desarrollar cáncer en pacientes portadoras difiere entre los dos genes: para BRCA1, el riesgo promedio evaluado de cáncer de mama varía entre 57 y 65% y de ovario entre 20 y 50%, mientras que para BRCA2, el riesgo varía entre 35 y 57% para cáncer de mama y entre 5 y 23% para cáncer de ovario (Dean et al., 2021).

1.2.1.- Riesgos diferenciales en BRCA1 y BRCA2

El manejo clínico adecuado de las personas portadoras de mutaciones en BRCA1 y BRCA2 requiere una evaluación precisa y prospectiva del riesgo de desarrollar cáncer. Esto implica analizar detalladamente los riesgos específicos asociados con la mutación para cada grupo de edad en cuanto al cáncer de mama y de ovario, y calcular cómo estos riesgos se ven afectados por los antecedentes familiares de cáncer y la ubicación exacta de la mutación.

Para la mayoría de las mujeres, el riesgo de desarrollar cáncer de ovario epitelial no alcanza niveles superiores a los de la población general hasta alrededor de los 40 años en aquellas con una variante patogénica en el gen BRCA1, y más cerca de los 50 años cuando se trata de una portadora de mutación en BRCA2 (Phillips & Friedlander, 2022).

Aunque en la actualidad no se puede determinar con certeza el riesgo real asociado a cada una de las variantes patógenas observadas, sí está claro que el riesgo de cáncer de mama aumenta para las mujeres portadoras de BRCA1 y BRCA2 en función del número de familiares de primer y segundo grado diagnosticados con cáncer de mama. Se ha demostrado que para aquellas mujeres con dos o más familiares de primer o segundo grado diagnosticados con cáncer de mama, en comparación con aquellas sin antecedentes familiares, el riesgo relativo para el cáncer de mama fue de 1,99 (Findlay et al., 2018).

Respecto a las modificaciones del riesgo relacionadas con la posición de la mutación, se ha observado que las mutaciones de BRCA1 ubicadas fuera de la región delimitada por las posiciones c.2282 a c.4071 están asociadas con un riesgo significativamente mayor de cáncer de mama en comparación con las mutaciones dentro de esta región. De manera similar, las mutaciones fuera del sitio crítico de la recombinación homóloga del centro de cáncer ovárico (OCCR) también se han relacionado con un riesgo significativamente mayor de cáncer de mama en comparación con las mutaciones dentro del OCCR (Kuchenbaecker et al., 2017).

También se han observado diferencias respecto al riesgo de cáncer según la variante BRCA. El alelo BRCA1 p.Arg1699Gln se ha identificado como una variante con penetrancia reducida, relacionada con un riesgo intermedio de desarrollar cáncer de mama o de ovario. Se estima que el riesgo acumulado hasta los 70 años para este tipo de cáncer es del 24%.

En contraste, el alelo BRCA2: p.Lys3326Ter se ha asociado con un menor riesgo de cáncer de mama y ovario en comparación con otras variantes patogénicas de BRCA2. Este hallazgo se basa en un extenso estudio de

casos y controles realizado por un consorcio internacional (Petrucelli et al., 2022).

Finalmente, y de acuerdo con lo anteriormente expuesto, el riesgo poligénico específico de cada mujer va a condicionar un efecto más o menos determinante en la interrupción de vías específicas implicadas en el mantenimiento de la integridad del ADN causada por la mutación en los genes BRCA. Esto va a aumentar o disminuir su penetrancia.

Con todo, y más allá de la transcendencia de la estimación del riesgo, la principal preocupación de pacientes y profesionales sanitaros a la hora de abordar los problemas relacionados con el estado de portador de la mutación es la mortalidad derivada del cáncer de mama o de ovario condicionados por las mutaciones de los genes BRCA en línea germinal.

Un estudio prospectivo de cohortes (Copson et al., 2018) propuso identificar las disparidades de supervivencia en casos de cáncer de mama de inicio temprano entre mujeres afectadas con o sin mutaciones de la línea germinal BRCA1 o BRCA2, con el propósito de evaluar el impacto de dichas mutaciones. Estudiar específicamente a mujeres jóvenes tiene un sentido claro: a pesar de que solo un pequeño porcentaje de los casos de cáncer de mama, el 5%, se detectan en mujeres menores de 40 años, una cantidad considerable de fallecimientos por esta enfermedad se registra en este grupo de edad.

El objetivo principal del estudio de Copson fue determinar la supervivencia general para todas las portadoras de mutación en BRCA1 o BRCA2 en comparación con aquellas que no lo son (BRCA negativo) a los 2, 5 y 10 años posteriores al diagnóstico de cáncer de mama.

Este estudio reafirmó que las pacientes diagnosticadas de cáncer de mama invasivo entre los 18 y 40 años presentan una tasa de mortalidad específica alta por cáncer de mama, y una proporción significativa de ellas son portadoras de mutaciones en BRCA1 y BRCA2. A pesar de ello, no hay pruebas concluyentes de que estas mutaciones de la línea germinal BRCA1

o BRCA2 afecten notablemente la supervivencia general en casos de cáncer de mama en ese rango de edad después de ajustar por factores pronósticos conocidos.

La supervivencia global fue del 97,0% (IC del 95%: 94,5–98,4) en pacientes con BRCA positivo frente al 96,6% (95,8–97,3) en pacientes con BRCA negativo a los 2 años; 83,8% (79,3–87,5) versus 85,0% (83,5–86,4) a los 5 años; y 73,4% (67,4–78,5) versus 70,1% (67,7–72,3) a los 10 años.

1.2.2.- Influencia de otros factores de riesgo

Además de los ya mencionados, existen otros elementos que incrementan el riesgo de padecer cáncer de mama y que también pueden modificar la incidencia de cáncer de mama en portadoras de mutación BRCA. Estos incluyen la densidad mamográfica, aspectos relacionados con la reproducción (tales como la edad en que ocurrió la primera menstruación, la edad de la menopausia, el número de embarazos y la edad al tener el primer hijo), influencias hormonales externas (como el uso de anticonceptivos orales o la terapia hormonal para la menopausia), características antropométricas (como la estatura y el índice de masa corporal) y aspectos de estilo de vida (como el consumo de alcohol) (Lee et al., 2019). Considerar estos riesgo riesgos que pueden superponerse a la mutación en BRCA1 y BRCA2 es fundamental para ofrecer una visión integral del riesgo de cáncer de mama en portadoras ya que , como se enunciará a lo largo de este capítulo, la expresión de este riesgo no es uniforme. Considerar estos elementos permite contextualizar mejor la heterogeneidad en la evolución de la enfermedad y refuerza la necesidad de un enfoque personalizado en la evaluación del riesgo y la toma de decisiones clínicas.

1.2.3.- Modelos integrales de cálculo de riesgo

Como ha quedado claro en todo lo anteriormente expuesto, la evaluación del riesgo de cáncer de mama no debe limitarse a un único factor, sino que

debe considerar la interacción compleja de una amplia gama de variables. De esta manera, la estratificación del riesgo surge como una herramienta fundamental para clasificar a las mujeres en función de su susceptibilidad individual al cáncer de mama. Esta clasificación permite optimizar las intervenciones preventivas y de detección, dirigiendo los recursos y esfuerzos hacia las poblaciones con mayor riesgo.

Con el objetivo de integrar la información proveniente de diversos factores de riesgo y proporcionar una evaluación individualizada del riesgo de cáncer de mama, se han desarrollado diversas herramientas predictivas. Entre las más utilizadas se encuentra el modelo BOADICEA (*Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithmes*).

BOADICEA es un modelo computacional integral que considera una amplia gama de factores de riesgo, incluyendo el historial familiar, los factores hormonales y de estilo de vida, las variantes genéticas raras y comunes, y la densidad mamográfica. Esta herramienta permite calcular el riesgo individual de desarrollar cáncer de mama o de ovario en un período de tiempo específico.

La evaluación individualizada del riesgo de cáncer de mama ofrece importantes beneficios para las mujeres y el sistema de salud, como el hecho de favorecer la toma de decisiones informadas, o la optimización de recursos (Lee et al., 2019).

1.2.4.- Estrategias de reducción del riesgo en portadoras

1.2.4.1.- Cirugía reductora de riesgos

La mastectomía reductora de riesgo (MRR) y la salpingooforectomía profiláctica (RRSO) han surgido como opciones preventivas para mujeres con mutaciones BRCA. La eficacia de estas estrategias se ha corroborado en varios estudios. Entre ellos destaca un estudio de cohortes prospectivo a gran escala (Domchek et al., 2010). El estudio incluyó a 2.482 mujeres portadoras de mutaciones BRCA1 o BRCA2, seguidas durante un período

de 35 años (entre 1974 y 2009). Las participantes fueron reclutadas en 22 centros de Europa y América del Norte. Los resultados del estudio fueron contundentes y sumamente alentadores:

- Mastectomía reductora de riesgo: Ninguna de las 247 mujeres que se sometieron a una MRR fue diagnosticada con cáncer de mama durante el período de seguimiento. En contraste, 98 mujeres del grupo que no se sometió a la cirugía (n=1.372) desarrollaron cáncer de mama. Este hallazgo representa una reducción del riesgo de cáncer de mama del 100% en las mujeres que optaron por la MRR. Un estudio reciente informa de que la tasa de mortalidad por cáncer de mama en los 15 años posteriores a la mastectomía bilateral de reducción de riesgo se sitúa en el 0,95% (Metcalfe, Kelly et al., 2024).

- Salpingooforectomía (Extrirpación de trompas y ovarios) profiláctica : Las mujeres que se sometieron a una RRSO experimentaron un riesgo significativamente menor de desarrollar cáncer de ovario en comparación con aquellas que no se sometieron a la cirugía (1% frente a 6%, respectivamente). Este resultado demuestra la eficacia de la RRSO en la prevención del cáncer de ovario en mujeres con mutaciones BRCA.

Este estudio prospectivo a gran escala proporciona evidencia sólida que respalda la eficacia de la MRR y la RRSO como estrategias preventivas para mujeres con mutaciones BRCA1 y BRCA2. Los resultados del estudio son claros: la MRR elimina por completo el riesgo de cáncer de mama en estas mujeres, mientras que la RRSO reduce significativamente el riesgo de cáncer de ovario. Estos hallazgos representan un avance significativo en la lucha contra el cáncer de mama y de ovario, y brindan a las mujeres con mutaciones BRCA opciones preventivas altamente efectivas para proteger su salud.

El estudio incluyó una muestra grande y diversa de mujeres portadoras de mutaciones BRCA de diferentes regiones del mundo, lo que permite la generalizar de los resultados. El seguimiento prolongado de 35 años permitió evaluar los efectos a largo plazo de la MRR y la RRSO.

Los resultados del estudio coinciden con los de otras investigaciones que han demostrado la eficacia de la MRR y la RRSO en la prevención del cáncer de mama y ovario. Este estudio representa un hito importante en la comprensión y el manejo del cáncer hereditario de mama y ovario, y ofrece a las mujeres con mutaciones BRCA opciones preventivas altamente efectivas para proteger su salud (Domchek et al., 2010).

Pero, ciertamente, hay que tener en cuenta que, en lo que respecta al cáncer de ovario, existe un riesgo residual: si bien la RRSO no elimina por completo el riesgo de cáncer de ovario, el riesgo residual que persiste después de la cirugía es bajo, oscilando entre el 2% y el 4% para el cáncer peritoneal primario en portadoras de mutaciones BRCA (Kuchenbaecker et al., 2017).

La RRSO no solo ofrece beneficios en términos de reducción del riesgo de cáncer, sino que también impacta positivamente en el bienestar y la calidad de vida de las mujeres que optan por ella. Un estudio ha demostrado que más del 85% de las mujeres que se someten a RRSO reportan altos niveles de satisfacción con la decisión tomada. La RRSO brinda a las mujeres una mayor tranquilidad al reducir significativamente la probabilidad de desarrollar cáncer de ovario, lo que se traduce en una menor preocupación por esta enfermedad (Phillips & Friedlander, 2022). Además, un reciente estudio sugiere que entre las mujeres con una variación de secuencia BRCA1 o BRCA2, la ooforectomía se asocia con una reducción significativa de la mortalidad por todas las causas (Kotsopoulos et al., 2024).

El momento ideal para la RRSO debe individualizarse en función de las circunstancias y preferencias de cada mujer. En general, la RRSO se ofrece una vez que se completa la formación de la familia. Sin embargo, existen excepciones para mujeres que desean preservar su fertilidad o para aquellas con antecedentes familiares de cánceres tempranos (Oxley et al., 2024).

La MRR con preservación del complejo areola-pezón es una medida altamente preventiva contra el cáncer de mama en mujeres portadoras de mutaciones genes BRCA1 y 2. Este enfoque quirúrgico implica la extirpación completa de las glándulas mamarias, incluyendo el tejido

mamario y los conductos, con la preservación del pezón y la areola. La técnica se basa en eliminar el tejido mamario donde es más probable que se desarrolle el cáncer, manteniendo al mismo tiempo la integridad estética y sensorial del pezón y la areola (Jakub et al., 2018). Se recomienda realizarla entre los 30 y 35 años.

La salpingooforectomía, como medida profiláctica, se considera el estándar de oro para reducir el riesgo de cáncer de ovario en mujeres con alto riesgo. Sin embargo, entre el 20% y el 30% de las mujeres retrasan o rechazan esta intervención debido a los efectos adversos significativos asociados o percibidos.

El riesgo de cáncer de ovario aumenta exponencialmente con el tiempo, desde menos del 3% para pacientes menores de 40 años, pasando al 10% a los 50 años hasta alcanzar el 49% y el 21% para las mutaciones BRCA1 y BRCA2, respectivamente, a los 80 años (Ramus et al., 2012). Se ha identificado la trompa de Falopio, y especialmente las fimbrias, como el origen anatómico en más del 75% de los cánceres serosos de alto grado asociados a mutación BRCA.

Partiendo de estos dos presupuestos, la fimbriectomía puede postularse como una opción más aceptable para las mujeres. En este sentido, un estudio piloto prospectivo (NCT01608074) (Leblanc et al., 2023) acaba de evaluar la eficacia de la fimbriectomía radical seguida de una ooforectomía retardada (PSDO) en la prevención del cáncer invasivo de ovario y pélvico, junto con la seguridad de ambos procedimientos. El estudio incluyó a mujeres premenopáusicas de al menos 35 años con alto riesgo de cáncer de ovario que habían rechazado la salpingooforectomía. Entre enero de 2012 y octubre de 2014, 121 pacientes se sometieron a fimbriectomía radical. Se detectó neoplasia oculta en dos casos, ambos con carcinoma de ovario seroso tubárico de alto grado. Después de un seguimiento mediano de 7,3 años, no se observaron casos de cáncer pélvico invasivo. Tampoco se encontraron anomalías en la biopsia de la ooforectomía tardía.

Por otra parte, otro estudio valora el punto de vista de las mujeres y concluye que, en general, las mujeres portadoras de la mutación BRCA mostraron gran interés en la fimbriectomía radical aun teniendo en cuenta el riesgo adicional potencial (Mohr-Sasson et al., 2023). Todo esto abre la posibilidad indicar PSDO seguida de ooforectomía tardía como alternativa segura y bien tolerada para reducir el riesgo de cáncer de ovario en mujeres portadoras de mutación BRCA que la RRSO a la vez que evita las consecuencias físicas y psicológicas de la menopausia precoz.

Estos hallazgos ponen de manifiesto una cuestión bioética fundamental que enlaza con la reflexión central de esta tesis: si existen estrategias preventivas altamente eficaces, como la mastectomía reductora de riesgo (MRR) y la salpingooforectomía reductora de riesgo (RRSO), que prácticamente eliminan la posibilidad de desarrollar cáncer en portadoras de mutación BRCA, ¿es justificable la eliminación de embriones portadores a través del PGT? La capacidad de evitar el cáncer mediante intervenciones quirúrgicas plantea un dilema profundo sobre el valor de la vida y la justificación de su descarte antes de nacer. En este contexto, la pregunta central no es solo si es éticamente aceptable seleccionar embriones sin mutaciones, sino si la mera predisposición genética a un riesgo que puede ser mitigado justifica impedir el nacimiento de individuos que, con acceso a estrategias preventivas, podrían vivir una vida plena y saludable.

1.2.4.2.- Programas de Screening

Dada la tendencia global actual hacia la maternidad en edades más avanzadas, muchas mujeres portadoras de la mutación BRCA no han podido completar sus planes de tener hijos antes de la edad recomendada para la RRSO. Una alternativa a la cirugía reductora de riesgo es la vigilancia por resonancia magnética (RM) anual, que ofrece también una drástica reducción de la mortalidad. Un reciente estudio de cohorte a gran escala, que incluyó a 1.442 mujeres con BRCA1 y 314 con variantes de secuencia BRCA2, proporciona evidencia contundente sobre la eficacia de

la vigilancia por RM (Lubinski et al., 2024). Las participantes se sometieron a una media de 4,7 exámenes de RM durante el seguimiento del estudio.

Los hallazgos del estudio fueron inequívocamente positivos. Se observó una sustancial disminución de la mortalidad: las mujeres que se sometieron a vigilancia por RM experimentaron una notable reducción del 80% en la mortalidad por cáncer de mama en comparación con aquellas que no se sometieron a la prueba. Se evidenció también una tasa de mortalidad significativamente más baja: a los 20 años de seguimiento, el riesgo de mortalidad por cáncer de mama fue del 3,2% en el grupo de vigilancia por RM, mientras que en las mujeres que no se sometieron a la prueba, la cifra alcanzó el 14,9%.

1.2.4.3.- Terapia de reemplazo hormonal

Para las mujeres con alto riesgo de cáncer de ovario, especialmente aquellas con mutaciones BRCA1 y BRCA2, la RRSO se presenta como una poderosa herramienta preventiva. Sin embargo, la decisión de someterse a este procedimiento implica una serie de consideraciones complejas que deben abordarse de manera individualizada, como los riesgos quirúrgicos, el cambio en la imagen corporal o las consecuencias de la menopausia precoz como la sintomatología vasomotora o el incremento de la disfunción sexual causada por la disminución de estrógenos que implica la ooforectomía.

A este respecto es importante tener en cuenta que la terapia hormonal sustitutiva para tratar las consecuencias de la menopausia precoz puede mejorar sensiblemente la sintomatología y la calidad de vida (Siyam et al., 2017) y no hay contraindicación generalizada para su uso pacientes portadoras con RRSO. Varios estudios observacionales han evaluado el uso de TRH en portadoras de BRCA1/BRCA2 después de la RRSO premenopáusica (Wei et al., 2022). Las investigaciones sugieren que, a diferencia de las mujeres mayores, la TRH para mujeres en menopausia temprana no incrementa el riesgo de cáncer de mama, incluso en el caso de aquellas que son portadoras de BRCA1 y BRCA2 (siempre que se hallan

sometido a una cirugía preventiva) (Manchanda et al., 2022). La evidencia sugiere que la TRH puede usarse de manera segura en portadoras de mutaciones BRCA1/2 por un período de hasta 4,3 años sin un aumento significativo en el riesgo de cáncer de mama (Vermeulen et al., 2019).

Varios estudios, realizados con diferentes números de participantes, encontraron una reducción significativa en la función sexual con la salpingooforectomía bilateral; ningún estudio reveló cambios en la función sexual asociados con la mastectomía poscirugía. Los pocos estudios disponibles indicaron que la terapia hormonal para la menopausia produjo una mejora significativa en la función sexual, aunque la función sexual posoperatoria no pudo alcanzar los niveles iniciales con la terapia (Morgan et al., 2023).

1.3.- Asesoramiento genético a portadoras de mutación BRCA1/BRCA2

La complejidad inherente a la traducción genética de las mutaciones BRCA1 y BRCA2 implica la necesidad de enfoques individualizados para la evaluación y el manejo del riesgo asociado y la importancia de contextualizar cada caso dentro de un marco integral y personalizado. El asesoramiento genético a las familias con historial de cáncer hereditario es fundamental para abordar la incertidumbre asociada al riesgo. El asesoramiento requiere la intervención de especialistas en consejo genético, quienes llevarán a cabo una evaluación individual del riesgo para cada miembro de la familia, así como determinaciones genéticas oportunas, teniendo como objetivo proponer opciones para conseguir la mejor calidad de vida posible.

La evaluación de la calidad de vida en contextos de enfermedades no modificables, como el cáncer hereditario, requiere un enfoque integral y multidisciplinario (Contreras et al., 2023). Este enfoque, que se centra en la probabilidad de padecerlo, tiene como finalidad principal aumentar la

cantidad de años vividos. Junto a ello siempre se aborda la percepción de bienestar, que acompaña de manera constante los diversos momentos del proceso de asesoramiento a mujeres portadoras de mutación, incluyendo diagnóstico, seguimiento, tratamiento y prevención.

Por ello es imprescindible que el consejo genético pueda dar respuesta a las inquietudes y demandas de información de las mujeres. Según el estudio de Park y colaboradores que coincide con otros realizados previamente, señala las que las principales necesidades de información son las siguientes: estrategias de reducción de riesgos (94,4%), evaluación personalizada de riesgos (66,7%), implicaciones familiares de los cánceres hereditarios (55,6%), toma de decisiones sobre opciones de reducción de riesgos (44,4%), psicológicas (38,9%), pruebas genéticas en cascada (33,3%), el papel de los genes BRCA en los cánceres hereditarios (22,2%), cuestiones sociales relacionadas con las pruebas genéticas (16,7%) y tratamiento/diagnóstico del cáncer (5,6%) (Park et al., 2023a).

No existe una legislación nacional ni europea que regule la acción de los asesores genéticos, pero si un código de buenas prácticas profesionales propuesto por el *European Board of Medical Genetics* (2013). Entre sus indicaciones destacan, en primer lugar, ofrecer información precisa sobre la gama de opciones disponibles para los pacientes, respetando su derecho a tomar decisiones basadas en sus propias creencias y valores. Y, en segundo lugar, permitirles tomar decisiones informadas, libres de coerción.

En nuestro entorno, aunque los oncólogos y los genetistas son los profesionales más comúnmente consultados, los especialistas en medicina reproductiva están desempeñando un papel cada vez más importante en el asesoramiento a los portadores de mutaciones BRCA sin cáncer (Vuković et al., 2021). Pese a ello, sería ideal que el asesoramiento al paciente fuera proporcionado inicialmente por un asesor genético independiente en una clínica, es decir, un asesor genético que no esté afiliado a un laboratorio de PGT, dado que en esta situación podrían surgir conflictos de intereses

(Indications and management of preimplantation genetic testing for monogenic conditions: A committee opinion. 2023).

1.3.1.- Asesoramiento a mujeres en edad reproductiva

El descubrimiento de una variante patogénica de la línea germinal BRCA, causante de una predisposición hereditaria al cáncer, puede generar una oleada de emociones abrumadoras tanto para las mujeres portadoras como para sus familias. La incertidumbre sobre el riesgo elevado de desarrollar cáncer, la posibilidad de transmitir la mutación a la descendencia y las complejas decisiones de manejo del riesgo, sobrecargan de manera importante a las personas afectadas.

El asesoramiento genético personalizado es una herramienta fundamental para apoyar a las mujeres jóvenes con mutaciones BRCA: permite brindar información detallada sobre la genética del riesgo de cáncer, las opciones de prevención, las implicaciones familiares y las alternativas reproductivas que las apoyen en la toma decisiones informadas y responsables. Junto a ello, el asesoramiento psicológico integrado ayuda a las mujeres a gestionar las emociones difíciles, desarrollar estrategias de afrontamiento y reducir el impacto psicológico de la predisposición genética (Park et al., 2023a).

La identificación temprana de portadoras de mutaciones en los genes BRCA proporciona una oportunidad única para la prevención del cáncer y dota a las mujeres de las herramientas y el conocimiento necesarios para tomar decisiones informadas sobre su salud y su futuro. El asesoramiento genético adecuado supone un apoyo imprescindible para asumir el control de su vida, brindándoles la opción de aumentar la vigilancia o someterse a cirugía preventiva para reducir el riesgo. Sin embargo, esta información suele llegar en un momento crucial de la vida, en el que se enfrentan a decisiones trascendentales en términos de educación, profesión, relaciones y maternidad.

Aunque el riesgo de cáncer de mama antes de los 30 años es relativamente bajo (solo entre el 1 y 2% en mujeres portadoras de mutación), es este rango

de edad el momento en el que suele surgir la necesidad de tomar decisiones complejas relacionadas con la gestión de los riesgos, ya que la cirugía preventiva de mama y ovarios puede condicionar la maternidad y la lactancia.

En dos estudios similares (Young et al., 2019; Patenaude et al., 2013), las mujeres portadoras expresaban su preocupación por cuestiones reproductivas y por alcanzar ciertos hitos en la vida, como el embarazo, antes de considerar opciones quirúrgicas. Vivir con un riesgo genético se percibe como un estilo de vida condensado, por la presión que sienten las mujeres sobre ellas para cumplir con muchos de sus eventos vitales dentro de plazos limitados, lo que a menudo les genera ansiedad. En ambos estudios, las mujeres expresaron el deseo de conocer el lapso de tiempo en el que podrían dedicarse a disfrutar o perseguir sus metas personales y profesionales antes de enfrentarse a pruebas, evaluaciones y posiblemente cirugías. Pese a la notable dificultad del momento, el hecho de ser consciente de su condición y de sus implicaciones a todos los niveles es lo que les permite adoptar posturas proactivas hacia su futuro, de ahí la trascendencia de un adecuado asesoramiento genético (Evans et al., 2016). El deseo de tener hijos o la preocupación por la fertilidad futura no parece verse afectado en las mujeres portadoras de mutación (Lewinsohn et al., 2023).

Resulta evidente, por tanto, que cada mujer portadora necesita un tipo específico de apoyo para enfrentar los desafíos que surgen al vivir con esta condición genética. Estas necesidades de apoyo son dinámicas y cambian a medida que evolucionan las circunstancias individuales, los resultados de las distintas pruebas o las indicaciones de cirugía reductora de riesgo. Por lo tanto, es de suma importancia realizar evaluaciones periódicas de las necesidades de apoyo de las personas en riesgo genético a lo largo del tiempo (Park et al., 2023b).

Braakhekke (2015) subraya la importancia fundamental de considerar tanto la eficacia como la seguridad al seleccionar tratamientos en medicina

reproductiva. Argumentan que la evaluación de estos aspectos no puede reducirse a un único resultado, como los nacimientos vivos únicos y saludables, ya que cada uno tiene sus propias métricas y consideraciones específicas. En el caso de las mujeres portadoras de mutación BRCA, quienes pueden enfrentar riesgos fetales adicionales, esta evaluación integral es aún más crucial.

Integrar estas perspectivas en la práctica clínica mejora la calidad de la atención ofrecida a las parejas con deseo genésico y también permite abordar las complejas cuestiones de investigación relacionadas con estos tratamientos en las mujeres portadoras de mutación BRCA. Este enfoque holístico y basado en evidencia garantizaría que las parejas reciban la atención más informada y personalizada posible en su viaje hacia la paternidad.

1.3.2.- Asesoramiento a menores

La aparición de un cáncer relacionado con las mutaciones BRCA antes de los 25 años es algo excepcional. Por ello, y dado que la adopción temprana de medidas preventivas puede acarrear diversas consecuencias negativas, las pruebas genéticas para BRCA1/2 no se realizan en menores. Incluso en el rango de edad de 18 a 25 años son, hoy en día, objeto de debate.

No obstante, esos menores no suelen vivir aislados de esa realidad. Una considerable cantidad de personas portadoras de mutaciones en el gen BRCA optan por compartir dicha información con sus hijos. De hecho, la mayoría de los hijos adolescentes y jóvenes adultos reciben una primera información sobre estas mutaciones a través de sus padres (Bradbury et al., 2009).

Una de las cosas que genera más preocupación a las mujeres portadoras es cómo esa posible condición genética va a impactar en la adaptación psicosocial y en la conducta a largo plazo de su descendencia y, muy en especial, de sus hijas. Preocupa también el efecto de la abundante y

frecuentemente contradictoria e inexacta información sobre pruebas genéticas y riesgo de cáncer a la que acceden a través de redes sociales.

Por tanto, a la hora de prestar un adecuado asesoramiento, resulta imprescindible entender cómo afecta a las menores la revelación del estado de portador de una mutación BRCA patogénica por parte de su madre. Esto va a facilitar una mejor comprensión de sus procesos y sus opciones personales, va a mejorar la comunicación y a reforzar la eficacia y la autonomía en el proceso de asesoramiento sobre el riesgo de cáncer familiar.

Un estudio reciente (Arun et al., 2022) concluye que las adolescentes y adultas jóvenes cuyas madres eran portadoras de BRCA son, en su gran mayoría, conscientes del riesgo genético y muestran interés en obtener información al respecto. También sugiere que la comunicación sobre el estado de BRCA mutado de la madre no afecta el estilo de vida de los hijos ni tiene un impacto negativo en su calidad de vida a largo plazo.

En este mismo sentido, también son llamativas las conclusiones del estudio publicado por Terry (2017) en el que se examinó el impacto de los antecedentes familiares de cáncer de mama en el ajuste psicosocial y los comportamientos de salud entre más de 800 niñas que estaban participando en el estudio multicéntrico *LEGACY Girls* (Terry et al, 2017). Según el estudio, las niñas con antecedentes familiares de cáncer de mama mostraron un mejor ajuste psicosocial en general en comparación con aquellas sin tales antecedentes, y no se observaron diferencias significativas en sus comportamientos de salud. Sin embargo, las hijas de madres con historial de cáncer de mama reportaron niveles más altos de angustia específica relacionada con esta enfermedad.

Con respecto a esto, este estudio también dejó patente que una mayor ansiedad materna se asoció con una mayor ansiedad por cáncer de mama de la hija. Esto permite suponer que una intervención adecuada para abordar las preocupaciones sobre el cáncer de mama y el riesgo genético

pueden disminuir la ansiedad relacionada con cáncer como con el estado de portadoras de las hijas.

Por lo tanto, es crucial proporcionar atención profesional integral a las familias en riesgo, lo que también implica incluir a los menores en ese proceso. Esto implica fomentar una comunicación abierta y realista sobre las opciones futuras de pruebas genéticas e intervenciones para mitigar el riesgo. Una mayor adopción de opciones de detección y medidas para reducir el riesgo va a tener un impacto positivo en la supervivencia. Además, la psicoeducación puede desempeñar un papel importante en la reducción de la angustia relacionada con el cáncer (Patenaude et al., 2013).

Asumiendo la gran importancia del consejo genético a los menores, hay que destacar la importancia principal de los apoyos específicos que ofrecen los miembros de la familia en situaciones de síndromes de cáncer familiar. La ausencia de estos apoyos motiva la necesidad de buscar apoyo fuera del ámbito familiar y aumenta, de manera llamativa, la vulnerabilidad de las menores (Siyam et al., 2017).

1.3.3.- Afectación de la familia

La identificación de un riesgo genético heredado no solo influye en la autopercepción futura, también altera las dinámicas relacionales dentro de las familias, especialmente en lo que se refiere a las redes genéticas, es decir, la familia biológica (Badley, 2014) Cuando una persona descubre que es portadora de una mutación genética de alto riesgo, como la mutación BRCA, se desencadenan cambios en la manera en que se relaciona con los miembros de su familia, tanto directos como extendidos.

En primer lugar, se produce una preocupación por los parientes directos que podrían heredar la misma mutación, lo que influye en las relaciones familiares y en la forma en que se comparten o se ocultan los resultados genéticos relevantes. Asimismo, se produce un cambio en las relaciones con los miembros de la familia extendida, ya que el descubrimiento de una mutación genética relevante puede modificar la percepción del riesgo de

enfermedad en la familia en su conjunto, lo que puede conducir a un mayor contacto y a compartir información sobre la salud (Aceti, 2024).

Además, el riesgo genético puede provocar una revisión de la historia y las narrativas familiares, cuestionando la presencia de la enfermedad en generaciones anteriores y su impacto en la familia. Esto puede influir en cómo se comparten historias familiares y en la interpretación de ciertos eventos familiares a la luz de la genética (Smith et al., 2023). Por tanto, es imprescindible, en el proceso de asesoramiento genético, abordar la comunicación y la relación con la familia ampliada.

1.3.4.- Investigación traslacional e imperativo tecnológico

Los descubrimientos relacionados con los genes BRCA son ejemplos paradigmáticos de investigación traslacional. Esto es, de cómo la investigación científica básica puede traducirse directamente en aplicaciones clínicas que impactan la vida de las personas. Conceptualizar el descubrimiento de los genes BRCA1 y BRCA2 como un hito en la investigación traslacional enfatiza una tendencia creciente en la medicina conocida como el "imperativo tecnológico" (Bourret et al., 2014).

Este concepto describe una situación en la que las explicaciones genéticas y las soluciones tecnológicas derivadas se convierten en el centro de atención del manejo de enfermedades. Dicho enfoque se basa en la premisa de que cada problema médico tiene una raíz genética identificable y, por lo tanto, una solución técnica basada en intervenciones biomédicas. Este modelo de actuación crea un escenario en el que la búsqueda de explicaciones genéticas y la intervención técnica asociada —en este caso, el uso de tecnologías como el diagnóstico genético preimplantacional (PGT) o la mastectomía preventiva— son consideradas no como una opción médica, sino como una obligación implícita.

Esto refuerza la noción de que los avances en biología molecular y genética son esenciales para comprender el origen de ciertas patologías y que son indispensables para su prevención y tratamiento. Sin embargo, esta visión

centrada en la tecnología a menudo implica una dependencia excesiva de soluciones médicas y minimiza los factores sociales, ambientales y comportamentales que también influyen en el desarrollo y progresión de enfermedades como el cáncer.

En el marco del imperativo tecnológico, la medicina se convierte en una disciplina centrada en la corrección de fallos genéticos y fomenta una narrativa en la que la intervención genética no es solo una opción, sino una obligación médica y social. Para muchas mujeres portadoras de mutaciones BRCA, esto se traduce en una presión implícita para optar por el diagnóstico genético preimplantacional (PGT) que se les presenta como la acción necesaria para evitar transmitir la mutación a sus hijos. Un concepto que es importante tener en cuenta es que con el PGT: no se consigue de evitar la transmisión de la mutación, sino seleccionar aquellos embriones que no la portan, moldeando así las posibilidades de existencia dentro de los límites que la biotecnología permite. Estas decisiones, que involucran un alto componente emocional, se promueven como soluciones necesarias e inevitables dentro del espectro de intervenciones ofrecidas en muchos procesos de asesoramiento genético.

1.3.5.- Iatrogenia social y prevención cuaternaria

Los conceptos de iatrogenia social y prevención cuaternaria permiten analizar las tensiones y desafíos en las estrategias preventivas aplicadas a mujeres portadoras de mutaciones BRCA1 y BRCA2. Mientras que las estrategias tradicionales de prevención primaria, secundaria y terciaria están diseñadas para reducir riesgos y mejorar los resultados en salud (Vignolo et al., 2011), la prevención cuaternaria se centra en identificar y proteger a los pacientes de las intervenciones innecesarias, cuestionando las dinámicas de medicalización y el preventivismo desmedido (Jamoulle, 1986).

La iatrogenia social (Gérvas, 2013), entendida como el impacto negativo de la excesiva prevención en la vida cotidiana, evidencia cómo la delegación de

todos los problemas de salud al sistema médico ha promovido una medicalización de la vida. Esto incluye la transformación de eventos normales, como la predisposición genética o los cambios naturales del cuerpo, en patologías que requieren intervención. En el caso de las portadoras de mutaciones BRCA, procedimientos como el PGT pueden promover expectativas irreales sobre la capacidad de controlar completamente el riesgo de la descendencia (Lovo, 2020). Esta medicalización también alimenta una cultura de dependencia hacia la tecnología médica. En estas situaciones el miedo al riesgo desplaza el enfoque hacia intervenciones agresivas, muchas veces sin considerar adecuadamente sus implicaciones éticas y emocionales.

La prevención cuaternaria busca proteger a los pacientes de intervenciones innecesarias y del impacto psicológico y social de un enfoque excesivamente agresivo. Este modelo cuestiona la eficacia de muchas prácticas preventivas, especialmente en el ámbito de la genética, en el que la percepción de un poder predictivo ilimitado puede llevar a diagnósticos y tratamientos que, lejos de beneficiar a la paciente, generan daños innecesarios o beneficios mínimos (Gérvas, Juan & Fernández, 2006) . En este sentido, la prevención cuaternaria promueve un enfoque que prioriza decisiones fundamentadas, equilibrando la autonomía del paciente con la evidencia científica.

Además, el énfasis en los niveles tradicionales de prevención puede generar una redistribución desigual de los recursos sanitarios, lo que favorece a quienes tienen mayor acceso a tecnologías avanzadas y dejando de lado a sectores vulnerables, como los enfermos crónicos o aquellos en situaciones socioeconómicas desfavorables. En el contexto del PGT y otros procedimientos relacionados con mutaciones BRCA, esto se traduce en una concentración de recursos en intervenciones de elevada complejidad, mientras que otras necesidades médicas quedan desatendidas. Este fenómeno exacerba las desigualdades en salud, desviando recursos de los

más necesitados a aquellos que ya cuentan con mejores condiciones (Tesser, 2017).

Otro aspecto crucial es el impacto en la relación médico-paciente. La transición hacia un modelo preventivo ha transformado esta relación, que tradicionalmente se centraba en aliviar el sufrimiento y curar enfermedades, en una dinámica en la que los médicos a menudo actúan como promotores de intervenciones preventivas, incluso cuando estas no están basadas en evidencia sólida. Esto puede erosionar la confianza entre médicos y pacientes, al tiempo que fomenta una percepción de la salud como un ideal normativo, definido por estándares impuestos desde las instituciones médicas.

La prevención cuaternaria aboga por una resistencia ética y epistemológica frente a estas tendencias, proponiendo un enfoque más equilibrado y crítico hacia la prevención. Esto incluye contrarrestar el impacto del *disease mongering* o la creación de enfermedades ficticias promovidas por intereses comerciales, así como ofrecer a los pacientes información completa para que puedan tomar decisiones autónomas y fundamentadas.

1.4.- Conclusiones

A pesar de la relación entre las mutaciones BRCA1 y BRCA2 y el riesgo elevado de cáncer de mama y ovario, asumir que la condición de portadora implica una certeza de desarrollar cáncer resulta inexacto y simplista. La penetrancia incompleta de las mutaciones BRCA sugiere que no todas las portadoras desarrollarán cáncer, ya que factores adicionales, tanto genéticos como ambientales, modulan este riesgo. La variabilidad en la expresión de la mutación introduce un grado de incertidumbre que hace necesario considerar cada caso de manera individualizada en lugar de atribuir un destino inevitable a las portadoras.

Además, la presencia de otras mutaciones en genes de susceptibilidad también puede influir en el riesgo, generando situaciones de riesgo intermedio que, aunque superiores a los de la población general, no

alcanzan los niveles de riesgo asociados únicamente con mutaciones BRCA1 o BRCA2. En estos casos, la combinación de variantes en genes diferentes puede condicionar perfiles de riesgo más bajos que aquellos observados en mutaciones BRCA, lo que pone en tela de juicio la indicación sistemática de PGT para estos casos. La no indicación de PGT en contextos de riesgo intermedio refleja un criterio clínico que matiza la percepción del riesgo en portadoras BRCA.

El riesgo poligénico añade complejidad a esta evaluación. La agregación de múltiples variantes genéticas de bajo impacto puede alterar significativamente el riesgo general, de manera que, en algunos casos, el riesgo de una portadora BRCA puede verse atenuado. Inversamente, una persona sin mutaciones BRCA podría presentar un riesgo elevado si acumula variantes de riesgo en otras regiones del genoma. Esto permite que los perfiles de riesgo en portadoras y no portadoras puedan aproximarse entre sí, cuestionando así la noción de que el riesgo BRCA representa un perfil de riesgo fijo e inmutable.

La existencia de estos factores de modulación de riesgo evidencia que los enfoques de manejo basados exclusivamente en el estado de portadora BRCA pueden carecer de sensibilidad frente a la diversidad de perfiles genéticos y de riesgo individuales. La personalización del manejo del riesgo, en función de un análisis integral del perfil genético, se vuelve fundamental para evitar decisiones basadas en generalizaciones que no reflejan la realidad de cada paciente.

Respecto al consejo genético debe ser veraz, completo, actualizado y no directivo para garantizar que las pacientes y sus familias cuenten con la información necesaria para tomar decisiones informadas y responsables. Este proceso es clave para ayudar a las mujeres a prevenir riesgos, planificar el futuro y gestionar la ansiedad asociada a las mutaciones BRCA. En este contexto, el asesoramiento no solo debe centrarse en las portadoras, sino también en sus familias, fomentando una comunicación abierta y

realista que facilite la comprensión y la autonomía en la toma de decisiones a lo largo de sus vidas.

CAPÍTULO 2: ASPECTOS PSICOLÓGICOS

Tras haber analizado los aspectos moleculares y clínicos del estado de portadora de una mutación BRCA, es esencial abordar los aspectos psicológicos asociados a esta condición. La condición psicológica constituye una dimensión fundamental en la vivencia individual de todo aquello que implica la mutación y refleja cómo las mujeres procesan y enfrentan el conocimiento de su riesgo genético. Esto desempeña un papel central en su toma de decisiones. También es importante tener en cuenta los trastornos emocionales y psicológicos que pueden surgir tanto por el hecho de ser portadoras como por el impacto de las opciones de reducción de riesgo. Estos trastornos pueden condicionar la autonomía real de las decisiones.

Otro asunto importante en este aspecto es el hecho de que la selección de embriones no portadores de la mutación se justifica frecuentemente en términos del impacto emocional que podría evitarse al eliminar la posibilidad de transmitir la predisposición genética a las siguientes generaciones. Por tanto, para fundamentar estas decisiones de manera adecuada, resulta imprescindible conocer el verdadero alcance de los distintos aspectos psicológicos involucrados. Esto incluye explorar no solo la ansiedad o el estrés asociados con la mutación, sino también el peso emocional de las decisiones preventivas, como cirugías o técnicas de reproducción asistida, y las implicaciones que estas tienen en la calidad de vida percibida y el bienestar emocional de las portadoras.

Un enfoque integral, que contemple las dimensiones psicológicas de manera tan rigurosa como las médicas y moleculares, permite una mejor comprensión de la experiencia de estas mujeres y una toma de decisiones más informada y equilibrada (y, por tanto, más autónoma) en cuanto a estrategias de prevención y opciones reproductivas. De la misma manera facilitará el desarrollo de intervenciones personalizadas que aborden sus necesidades emocionales y sociales a lo largo del tiempo.

2.1.- Miedo al cáncer

El miedo al cáncer es un factor determinante que influye profundamente en las decisiones reproductivas de las mujeres portadoras de la mutación BRCA (Hamilton et al., 2016). Ese temor lleva, en muchas ocasiones, a recurrir al diagnóstico genético preimplantacional, a pesar de las numerosas dificultades a las que se va a tener que hacer frente a lo largo de todo el procedimiento. Y también a pesar de que esto les va a privar de la posibilidad de un embarazo espontáneo con todas sus ventajas físicas y emocionales.

Pero el efecto del miedo va más allá, "el miedo es tanto una respuesta como una negación de la imposibilidad de la auto soberanía" (Frost et al., 2016). En el contexto de la mutación BRCA, el miedo al cáncer representa tanto una reacción natural ante una amenaza real como una lucha contra la pérdida de control sobre el propio cuerpo y el futuro de la descendencia. Este miedo es, ciertamente, una respuesta protectora que impulsa acciones para evitar el peligro. Sin embargo, cuando se orienta hacia lo incierto, "no protege, no salva, solo paraliza. Y no tiene caducidad porque su tiempo es tan impreciso como su sustancia" (Padilla, 2013, p.5).

La experiencia de haber vivido el cáncer en la familia y llevar la mutación genética grabada en los propios genes genera una angustia profunda. Esta angustia necesita transformarse en un miedo nombrado que es lo que, probablemente, aboca al PGT. Gracias a la imaginación, el ser humano puede convertir esta angustia flotante en miedos específicos, pero también puede derivar en una perpetuación sistemática del temor que actúa como un factor desestabilizador, erosionando los mecanismos de resiliencia y adaptación. Esta generación continua de miedo fragmenta el yo, afectando funciones cognitivas y emocionales.

Los "monstruos" simbólicos que se generan para mitigar la angustia derivan de la integración de diversos procesos cognitivos, tales como la imaginación, la conciencia y la memoria. Estas construcciones mentales permiten otorgar una forma comprensible a aquello que no podemos explicar de manera

directa, proporcionando imágenes y representaciones que simbolizan lo desconocido o lo amenazante. A través de la imaginación, proyectamos rostros y formas sobre fenómenos que escapan a nuestra comprensión inmediata. Paralelamente, la memoria juega un papel esencial en este proceso, ya que a través de ella registramos experiencias previas que nos han revelado nuestra propia fragilidad ante los riesgos del entorno.

Esta acumulación de experiencias y datos provenientes del medio ambiente alimenta constantemente la capacidad de elaborar respuestas simbólicas frente a situaciones que nos generan incertidumbre o temor. En este contexto, los "monstruos" actúan como representaciones mentales de aquello que resulta amenazante, pero que no se puede definir de forma precisa, y su creación refleja la interacción continua entre las facultades cognitivas y la información que se extraen del mundo que nos rodean (Padilla, 2013). En el caso de las mujeres portadoras de la mutación BRCA, el PGT se convierte en una herramienta para enfrentar esos "monstruos", aunque implique sacrificar las ventajas de una concepción natural (Cheng, 2022).

El miedo posee una capacidad de propagación significativa en ámbitos tanto familiares como sociales, ya que afecta colectivamente a los individuos involucrados. Este fenómeno de difusión del miedo se caracteriza por su rapidez y su habilidad para extenderse entre los miembros de un grupo, amplificando su impacto y erosionando progresivamente las barreras individuales de análisis racional. El contagio emocional facilita la uniformización de reacciones, disminuye la autonomía cognitiva de los sujetos y fomenta la homogeneización de respuestas frente a situaciones percibidas como amenazantes.

A medida que el miedo se extiende, se observa una tendencia a la disolución de la identidad individual en favor de una respuesta colectiva, lo que genera un debilitamiento de los lazos comunitarios basados en la reflexión y el intercambio crítico.

El predominio de una emoción compartida tiende a eclipsar la capacidad de análisis individual, desarticulando los procesos de toma de decisiones racionales y afectando negativamente la calidad de las interacciones dentro del grupo. Este fenómeno es especialmente problemático en situaciones de alta incertidumbre, en las que el miedo compartido puede neutralizar la posibilidad de una evaluación crítica y detallada de los hechos, llevando a reacciones impulsivas o decisiones basadas en la presión social más que en un análisis riguroso de las posibles consecuencias (Rivera & Barrón, 2023).

En este sentido, el impacto del miedo colectivizado debilita la capacidad de los individuos para discernir adecuadamente entre diferentes opciones o caminos de acción, ya que la respuesta emocional predominante tiende a desplazar la consideración equilibrada de riesgos y beneficios. La adopción de decisiones bajo este estado emocional colectivo puede, por tanto, derivar en respuestas apresuradas que no han sido suficientemente evaluadas desde un punto de vista objetivo, aumentando la probabilidad de acciones erróneas o contraproducentes que no se ajustan a los intereses racionales ni a las verdaderas necesidades del contexto. Desde una perspectiva psicológica y sociológica, este fenómeno subraya la importancia de mecanismos de contención en situaciones de miedo generalizado para preservar la capacidad de juicio autónomo y la cohesión social racional.

En el contexto contemporáneo, las corporaciones biotecnológicas poseen la capacidad de ejercer una influencia considerable en las decisiones médicas y reproductivas de los individuos. El temor no regulado y fuera de control que experimenta la población puede convertirse en un mecanismo que, paradójicamente, facilita su propia subordinación a entidades capaces de manipular y dirigir ese miedo. Cuando los individuos no logran gestionar adecuadamente sus temores, estos pueden ser instrumentalizados por agentes externos que ostentan el control sobre los medios para modularlos.

El actor que consigue regular y administrar eficazmente el miedo colectivo suele ser investido como líder dentro del grupo social. Este "gestor del miedo" adquiere una posición de autoridad y confianza al presentarse como

la figura capaz de proporcionar seguridad y soluciones frente a las amenazas percibidas (Rivera & Barrón, 2023). En este sentido, el miedo se transforma en una herramienta de poder que puede ser explotada para influir en el comportamiento y las decisiones de la colectividad, especialmente en situaciones de vulnerabilidad emocional o cognitiva.

La explotación política y comercial del miedo prospera en colectividades que se encuentran debilitadas y alienadas, particularmente cuando existe una asimetría en el acceso a la información, monopolizada por líderes o entidades específicas. En tales escenarios, la falta de información transparente y objetiva debilita el espíritu crítico de las personas, limitando su capacidad para evaluar de manera autónoma los riesgos y beneficios de determinadas acciones o intervenciones médicas. Esta dinámica conduce a una dependencia creciente hacia quienes detentan el control informativo, consolidando estructuras de poder basadas en la manipulación emocional.

Dentro de este marco, las compañías que ofrecen servicios de diagnóstico genético preimplantacional pueden capitalizar el miedo al cáncer hereditario. Estas empresas tienen la posibilidad de promover intervenciones médicas tecnológicamente muy avanzadas, pero que no siempre representan la opción más adecuada desde una perspectiva clínica, ética o de salud pública. Al enfatizar las potenciales amenazas asociadas con la predisposición genética al cáncer, pueden incentivar la adopción de procedimientos invasivos y costosos sin una justificación médica plenamente fundamentada (Laot et al., 2022).

La promoción de estos procedimientos se basa, con frecuencia, en estrategias de marketing que explotan el miedo inherente a la enfermedad, priorizando intereses comerciales sobre el bienestar integral de las mujeres. Esta situación es especialmente preocupante cuando las pacientes carecen de un asesoramiento genético independiente y de calidad, que les permita tomar decisiones informadas y equilibradas. La influencia de las empresas biotecnológicas puede desvirtuar el principio de autonomía del paciente, al

dirigir sus elecciones reproductivas mediante la inducción de temor y la promesa de soluciones absolutas.

Además, la ausencia de una evaluación crítica y objetiva por parte de las pacientes puede llevarlas a la adopción de intervenciones que no consideran adecuadamente los riesgos asociados, como las complicaciones médicas derivadas del PGT, el impacto emocional de los procedimientos reproductivos asistidos y las implicaciones éticas relacionadas con la selección embrionaria. La decisión de recurrir al PGT debería basarse en un análisis detallado de todos estos factores, en lugar de ser una reacción impulsiva motivada por el miedo (Derks-Smeets et al., 2017).

Es fundamental que el sistema de salud y los profesionales médicos desempeñen un rol activo en la protección de los pacientes frente a posibles influencias indebidas. Esto implica ofrecer información completa y comprensible sobre las opciones disponibles, fomentar el pensamiento crítico y garantizar que las decisiones se tomen en un contexto de apoyo y respeto por la autonomía individual. Asimismo, es necesario que existan marcos regulatorios que supervisen las prácticas de las empresas biotecnológicas, asegurando que sus actividades se alineen con los principios éticos y las mejores prácticas médicas.

2.2.- Ansiedad, depresión y estrés asociados al estado de portadora

La interpretación de la información genética y la comprensión del riesgo inherente a la mutación BRCA son procesos caracterizados por una notable incertidumbre. Esta incertidumbre representa un desafío continuo para las mujeres a lo largo de sus vidas y puede extenderse a través de generaciones dentro de sus familias. Cada mujer experimenta esta incertidumbre de una manera única, que, en general, va más allá de su propio riesgo, abarcando también la salud y el futuro de su familia, especialmente el de sus hijas o el de la posible descendencia.

A veces, las percepciones de las madres sobre el riesgo personal, el riesgo en general o el riesgo para sus hijas o futura descendencia se fundamentan

en información incorrecta (o desorientadora) que supuestamente obtuvieron de los medios de comunicación, amigos, familiares o incluso de otros profesionales sanitarios. Esto genera una complejidad adicional, ya que incrementa la sensación de incertidumbre sobre la naturaleza de su estado de portadora, especialmente en lo que afecta a la toma de decisiones y a la planificación del proyecto familiar. Es, por tanto, vital, abordar mitos, malentendidos y conceptos erróneos (Fisher et al., 2017).

Esta incertidumbre se constituye en un auténtico desafío que no solo va a afectar a la salud emocional, también influye en la toma de una serie de decisiones que son altamente sensibles a las preferencias personales. Estas decisiones pueden generar importantes conflictos, que pueden resultar en retrasos en la toma de decisiones, insatisfacción, arrepentimiento o incluso en culpabilización de los profesionales sanitarios. Estas consecuencias negativas pueden agravarse aún más si la mujer no ha comprendido completamente o no tiene un conocimiento adecuado sobre el conjunto de riesgos individuales y las opciones disponibles. La salud emocional también empeora por los problemas familiares y psicosociales que conlleva la vivencia del estado de portadora, y que se constituyen en auténticos estresores (Kautz-Freimuth et al., 2022).

La ansiedad y la incertidumbre se ven agravadas, en muchas ocasiones, por una hiperdimensión subjetiva del riesgo de cáncer. Esto puede mejorar significativamente después del asesoramiento genético que permita una convergencia entre el riesgo percibido y el objetivo (González-Concepción et al., 2018). Esta alineación más precisa entre la percepción del riesgo individual y la realidad objetiva facilita una toma de decisiones más informada y una gestión más efectiva del riesgo asociado al cáncer, ya la percepción de control juega un papel fundamental en la capacidad de hacer frente a la enfermedad.

Pero, aun habiendo quedado claro su aspecto positivo, uno de los principales generadores de estrés lo constituye también el asesoramiento genético. A pesar de que las pruebas y el consejo genético ofrecen opciones

preventivas para gestionar riesgos, se ha comprobado que pueden reducir la calidad de vida relacionada con la salud, aumentando la ansiedad y el estrés. Además, la naturaleza impactante de recibir un resultado positivo en una prueba genética va a afectar no solo a la mujer portadora, sino también a su familia, lo que transforma significativamente la dinámica familiar, generando una complejidad adicional en la toma de decisiones y la planificación familiar.

Este impacto emocional provocado por el asesoramiento genético suele ser más notable al inicio del proceso y tiende a disminuir con el tiempo (Dibble et al., 2022), lo que permite que la mujer portadora experimente una adaptación progresiva. La capacidad de gestionar esta carga emocional de manera efectiva es crucial para asegurar que la mujer portadora siga correctamente las recomendaciones orientadas a reducir los riesgos y evite tanto el abandono como un uso inadecuado de los recursos que pueden estar a su disposición.

Esta carga emocional, que ciertamente va a condicionar la calidad de vida autopercibida de la paciente, ha sido objeto de numerosos estudios. (Hirschberg et al., 2015). La mayoría de ellos encontraron un aumento en la angustia justo después de revelar los resultados de las pruebas genéticas. A lo largo del tiempo, la mayoría de los estudios mostraron una disminución gradual en los meses posteriores a la divulgación de los resultados de las pruebas genéticas, con un retorno completo a los valores iniciales aproximadamente después de un año

En este sentido, destaca un amplio estudio internacional (Metcalfe, Kelly A. et al., 2020): después de un período promedio de 5 años desde la realización de las pruebas genéticas, la mayoría de las mujeres portadoras de la mutación BRCA y sin historial de cáncer no mostraban niveles elevados de angustia. Sin embargo, se observó que una proporción todavía considerable (16,3%) experimentaba niveles moderados o graves de angustia relacionada con el cáncer. Además, se encontró una asociación significativa entre los niveles de angustia y el nivel educativo, siendo las mujeres con menor nivel

educativo más propensas a experimentar angustia en comparación con aquellas con educación postsecundaria. Es importante destacar que la angustia disminuyó significativamente a medida que transcurría más tiempo desde la realización de las pruebas genéticas.

Una revisión sistemática publicada recientemente (Isselhard et al., 2023a) informa de que la mayoría de los estudios analizados revelaron un incremento en los niveles de angustia inmediatamente después de la divulgación de los resultados de las pruebas genéticas, seguido de una disminución gradual durante los meses posteriores. Solo algunos estudios reportaron una persistencia de niveles elevados de angustia, en comparación con no portadores, en seguimientos prolongados. En cuanto a la depresión, aunque fue un tema de investigación frecuente, en su mayoría no se identificó un impacto clínicamente significativo. Respecto a la calidad de vida, no se observaron cambios importantes en aquellos con resultados positivos en las pruebas genéticas. Sin embargo, se encontró cierta evidencia que sugiere que las mujeres más jóvenes, en particular, mostraron una menor satisfacción con su rol en la vida.

Estos resultados están en línea con los hallazgos de otros estudios sobre las implicaciones psicológicas de las pruebas genéticas, que sugieren niveles reducidos o estables de angustia, así como la presencia de síntomas mínimos que no afectan las actividades diarias entre las portadoras de mutaciones BRCA. No obstante, se identificaron subgrupos que podrían ser más vulnerables durante el proceso de asesoramiento (Graves et al., 2012). Los participantes más jóvenes, con un bajo respaldo social y una baja confianza en sí mismas relacionada con el asesoramiento genético, tenían un mayor riesgo de experimentar niveles más elevados de ansiedad. Por otro lado, aquellas con una baja satisfacción con la sesión de asesoramiento, junto con un bajo respaldo social, una baja confianza en sí mismos relacionada con el asesoramiento genético y una peor función física, eran más susceptibles a experimentar síntomas de depresión.

En relación con todo lo anteriormente citado, Bjorvatn (2008) llevó a cabo un estudio cuyos resultados principales revelaron que tanto el respaldo social como la confianza en uno mismo estaban vinculados con niveles menores de ansiedad y depresión. Además, se observó una interacción significativa entre el respaldo social y el tiempo, corroborando así la teoría del amortiguador, que sugiere que el respaldo social actúa como una barrera protectora contra la potencial influencia negativa de los eventos vitales estresantes. Los resultados de este estudio sugieren que es necesario emplear métodos para identificar a las mujeres vulnerables, de manera que se pueda distinguir a aquellas que requieren apoyo adicional.

También se ha evidenciado claramente que las mujeres que optaron por someterse a una cirugía reductora de riesgo tenían menos probabilidades de experimentar un sufrimiento moderado o grave relacionado con el cáncer en comparación con aquellas que no se sometieron a ninguna intervención quirúrgica. Sin embargo, no se observó una reducción significativa en la angustia con una sola cirugía. Los hallazgos de este estudio respaldan aún más la idea de que la cirugía de reducción de riesgos es beneficiosa para mitigar la angustia asociada con el cáncer en mujeres portadoras de mutaciones en BRCA1 o BRCA2 (Metcalfe et al., 2020).

En la revisión sistemática realizada por Isselhard (2023b) se concluye que las mujeres que eligieron mastectomía reductora de riesgo (RRM) y salpingo-ooforectomía reductora de riesgo (RRSO) tenían una probabilidad significativamente menor (OR = 0,37, IC del 95 %: 0,18–0,76, valor de P = 0,007) de experimentar un sufrimiento emocional moderado o grave relacionado con el cáncer en comparación con las mujeres que no se sometieron a ninguna cirugía. Sin embargo, al igual que en el estudio anterior, no se observó una reducción significativa de la angustia con una sola cirugía (ya sea RRM o RRSO). El estudio actual proporciona evidencia adicional de que la cirugía de reducción de riesgos es beneficiosa para reducir la angustia relacionada con el cáncer en mujeres con una mutación BRCA1 o BRCA2.

2.3.- Resignificado de la maternidad

La experiencia de vivir con BRCA no solo afecta a la vida misma o la vivencia del cuerpo de la mujer, sino también a su identidad como madre. En el imaginario común, la identidad de una mujer está indisolublemente ligada a su capacidad de ser madre. Un estudio realizado por Possick & Kestler-Peleg (2020), basado en encuestas a portadoras del gen BRCA, reveló que la maternidad fue el ámbito en el que se expresaron las ansiedades existenciales y se construyó el significado como mujer. Su conclusión es que el enfoque central de la experiencia BRCA de las mujeres es la maternidad.

A pesar de la centralidad universal asignada a la maternidad, en el mundo occidental, esta tiene un significado dual caracterizado por mitos contradictorios. Por un lado, el papel de la madre se percibe como el más fuerte y valorado en la familia. La madre es vista como la figura central que brinda cuidado, protección y amor. Sin embargo, también existe una tendencia a culpar a la madre de cualquier problema que pueda desarrollar el niño y se espera que una “buena madre” siempre anteponga el bienestar del niño al suyo propio.

En el estudio de Possick & Kestler-Peleg las mujeres muestran, de manera abrumadora, que sus decisiones de someterse a pruebas y tratamientos en relación con la mutación BRCA están fuertemente influenciadas por este sentimiento inherente. El fenómeno, profundamente arraigado en la naturaleza de la mujer, de cuidar y nutrir, va a subyacer no sólo en las opciones y decisiones de las mujeres portadoras, sino, especialmente, en cómo la familia y la sociedad comprenden que debe actuar, Esta concepción se refleja en afirmaciones como "la esencia de la maternidad es la responsabilidad". Estas nociones no solo describen una realidad social y cultural, sino que también tienen una carga moral, lo que implica que las decisiones de las mujeres son constantemente evaluadas y juzgadas, tanto por ellas mismas como por la sociedad en general.

La presión social para cumplir con este ideal de altruismo y responsabilidad hacia los demás puede ser abrumadora para muchas mujeres cuando se enfrentan a decisiones sensibles a las preferencias con relación al diagnóstico o prevención. Esta dinámica puede dificultar que las mujeres reconozcan y atiendan sus propias necesidades de salud y bienestar emocional, lo que contribuye a incrementar la ansiedad relacionada con el proceso.

2.4.- La imagen corporal

La imagen corporal se concibe como una construcción subjetiva, dinámica y multidimensional, estrechamente vinculada con la identidad y el autoconcepto de cada individuo. Esta construcción abarca la satisfacción corporal, los sentimientos asociados, los procesos cognitivos implicados y los comportamientos relacionados con la percepción y la valoración del propio cuerpo (Menzel et al., 2011).

La mutación BRCA plantea una amenaza existencial a la identidad de la mujer que se somete a la cirugía reductora de riesgo. La mama y los ovarios no solamente simbolizan la feminidad desde una perspectiva estética, tanto a nivel externo como interno. También se encuentran íntimamente relacionadas con la identidad de mujer, abarcando aspectos inherentes a la sexualidad femenina y la maternidad.

La evaluación de la imagen corporal ha sido poco estudiada hasta ahora, pero los datos disponibles sugieren que puede haber una disminución en la percepción de la imagen corporal después de conocer los resultados de las pruebas genéticas, especialmente entre las mujeres que optan por una mastectomía profiláctica (MMR).

La MRR es, sin duda, la principal causante de los problemas de imagen corporal. Una proporción sustancial de las mujeres presenta problemas en este sentido un año después de la MMR, como cambio en la conciencia de sí mismas, 48%; sentirse menos atractiva sexualmente, 48%; insatisfacción con las cicatrices, 44% (Brandberg et al., 2008).

En lo que respecta a la cirugía reductora del riesgo de ovarios (RRSO), se han identificado sus efectos positivos sobre el bienestar psicológico de las mujeres y de los altos niveles de satisfacción con su decisión de someterse a la cirugía a pesar de su impacto, pero hay poca información sobre su influencia en la imagen corporal (Finch & Narod, 2011).

Destaca y sorprende a la vez una reciente investigación (Zarbo et al., 2024) en la que se concluye que las áreas de mayor preocupación que afectan la imagen corporal no están vinculadas principalmente a las cicatrices derivadas de la cirugía, sino más bien a aspectos relacionados con la dimensión social y relacional de la imagen corporal, como el atractivo y el sentimiento de vergüenza. Este hallazgo resulta especialmente llamativo, ya que la salpingooforectomía no afecta desde un punto de vista objetivo a la apariencia externa de la mujer. Pero queda claro que la imagen autopercibida queda profundamente marcada por la pérdida de los ovarios, una parte del cuerpo tradicionalmente asociadas con la identidad de mujer, la sexualidad y la feminidad.

2.5.- Sexualidad relacionada con la cirugía reductora de riesgo

La sexualidad es un concepto multidimensional que comprende elementos biológicos, psicológicos y sociales. la sexualidad no se circunscribe exclusivamente a la fisiología del cuerpo humano, también se encuentra influenciada por variables psicológicas y sociales que inciden en las percepciones, conductas y dinámicas relacionales en el ámbito sexual.

Por ello la calidad de vida sexual no debe reducirse exclusivamente a la función o disfunción sexual. Es importante comprenderla desde una perspectiva global que incluya la satisfacción sexual (apreciación en relación con lo deseado) y el bienestar sexual (experiencia subjetiva general).

La calidad de vida relacionada con la salud se puede definir como el estar satisfecho con uno mismo en términos de diversos aspectos de la vida o la diferencia entre las expectativas sobre la vida y lo que se puede obtener

(Aygin & Cengiz, 2018). Para las mujeres que afrontan una MRR uno de los aspectos más importantes en este sentido y que más inquietud genera es el impacto que la cirugía va a tener sobre su calidad de vida sexual.

La relación entre la autopercepción de la imagen corporal en mujeres sometidas a cirugía reductora de riesgo y la vivencia de la sexualidad puede ser más comprensible a través del marco teórico de la cosificación. Según esta teoría (van den Brink et al., 2018), la exposición constante a estándares de belleza idealizados y la objetivación en los medios de comunicación lleva a las personas a internalizar la idea de que su valía se basa principalmente en su apariencia física. Como resultado, las personas pueden verse a sí mismas y a los demás como objetos para ser evaluados en función de su aspecto externo.

Esta forma de autoconciencia corporal puede interferir con la capacidad de disfrutar plenamente de las relaciones sexuales. La preocupación excesiva por la apariencia física puede distraer durante el encuentro sexual, lo que dificulta la conexión íntima y la entrega emocional necesarias para una experiencia sexual satisfactoria. Además, la ansiedad relacionada con la autopercepción tras la cirugía puede generar inseguridades y afectar la autoestima, lo que a su vez influye en la satisfacción sexual.

Algunos estudios enfatizaron que después de la reconstrucción mamaria, la satisfacción con la vida sexual y la imagen corporal se mantuvo sin cambios (Hart et al., 2015; Cortés-Flores et al., 2017). En un amplio estudio sobre reacciones psicológicas, calidad de vida e imagen corporal después de MRR (Brandberg et al., 2008) no se encontraron diferencias en la calidad de vida relacionada con la salud a lo largo del tiempo. El placer sexual se calificó como menor un año después de la BPM en comparación con antes de la operación, pero no se encontraron diferencias con el tiempo en el hábito, la incomodidad o la actividad.

En lo que respecta a las consecuencias de la RRSO, Estudios como el de Elit et al., (2001) revelan que la calidad de vida general tras la salpingooforectomía por cáncer hereditario es comparable a la de la

población general. Sin embargo, los síntomas menopáusicos que afectan la función sexual emergen como los principales predictores de satisfacción con la cirugía.

Un estudio llevado a cabo por Robson (2003) informa de que el 35% de las participantes reportaron que la sequedad vaginal era bastante o extremadamente molesta, mientras que un 28% mencionó que experimentaban dispareunia o dolor durante las relaciones sexuales. Con todo, esos datos son superponibles a los de mujeres menopáusicas que no se han sometido a RRSO.

2.6.- Conclusiones

A pesar de los beneficios aparentes que ofrece el PGT para portadoras de mutaciones BRCA, su aplicación plantea desafíos emocionales, sociales y éticos que cuestionan su justificación generalizada. Si bien se presenta como una herramienta para evitar la transmisión de la mutación a la descendencia y reducir la carga emocional asociada, el contexto en el que se ofrece esta opción puede influir significativamente en las decisiones que toman las pacientes.

Es habitual que la posibilidad del PGT se mencione durante la primera consulta de asesoramiento genético, un momento cargado de máxima angustia emocional tras el diagnóstico de portadora. En este escenario, marcado por el miedo al cáncer y la incertidumbre sobre el futuro, las mujeres pueden sentirse impulsadas a tomar decisiones precipitadas que no necesariamente reflejan sus valores o deseos a largo plazo. Este miedo, aunque legítimo frente a una amenaza real, puede desbordarse y transformarse en un factor paralizante si no se maneja adecuadamente. Proponer el PGT en esta etapa de vulnerabilidad puede derivar en elecciones basadas más en una gestión emocional inadecuada que en un análisis racional de los riesgos y beneficios. Reconsiderar las opciones reproductivas en una etapa posterior, en la que la carga de ansiedad haya desaparecido

en gran medida, podría llevar a decisiones más informadas y equilibradas, pero el ofrecimiento temprano del PGT a menudo cierra esta posibilidad.

El problema se agrava cuando estas decisiones están influenciadas por estrategias comerciales que explotan el temor inherente a la enfermedad. Muchas pacientes enfrentan estas decisiones sin el apoyo de un asesoramiento genético independiente y de calidad. La falta de información clara y equilibrada puede amplificar las percepciones erróneas del riesgo, alimentadas por mensajes alarmistas en los medios de comunicación o incluso por profesionales de la salud mal informados. Sin una comprensión adecuada del alcance real de las mutaciones BRCA, es fácil que las mujeres experimenten una hiperdimensión del riesgo, lo que intensifica su ansiedad y las lleva a optar por soluciones que podrían reconsiderar en un momento de mayor estabilidad emocional.

El PGT también plantea preguntas sobre su impacto emocional a largo plazo. Aunque puede proporcionar una solución concreta al temor de transmitir la mutación, no elimina el miedo más amplio asociado al cáncer ni aborda la incertidumbre inherente que enfrentan las portadoras. Además, no garantiza la salud futura de la descendencia ni reduce el riesgo de desarrollar la enfermedad en las propias portadoras, lo que puede generar una falsa sensación de seguridad. Este enfoque refuerza la dependencia de las tecnologías médicas como única vía para manejar el riesgo genético, dejando de lado enfoques más integrales que promuevan la resiliencia emocional y el apoyo comunitario.

CAPÍTULO 3: ASPECTOS REPRODUCTIVOS EN PACIENTES CON MUTACIÓN BRCA EN LÍNEA GERMINAL. DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIONAL

Tras analizar los aspectos genéticos, clínicos y psicológicos relacionados con la mutación BRCA, resulta fundamental profundizar en los factores que condicionan las decisiones reproductivas de las mujeres portadoras. Más allá del impacto en la salud, la presencia de esta mutación conlleva desafíos adicionales en la planificación familiar.

Las pacientes se enfrentan a decisiones complejas que surgen de tres factores fundamentales que moldean su experiencia y opciones en el ámbito reproductivo. En primer lugar, la necesidad de someterse a cirugías reductoras de riesgo —como la mastectomía profiláctica y la salpingo-ooforectomía bilateral— implica intervenciones que alteran de manera significativa la planificación familiar, ya que estos procedimientos pueden limitar la capacidad de concebir de manera natural.

En segundo lugar, el desafío inherente a la transmisión hereditaria de la mutación añade una capa adicional de complejidad a sus decisiones reproductivas. Dado que la probabilidad de transmitir la mutación a la descendencia es considerablemente alta, se genera una constante preocupación por el futuro de sus hijos.

Por último, las posibles alteraciones en la reserva ovárica, que pueden afectar negativamente la respuesta a los tratamientos de reproducción asistida, constituyen otro factor crítico. Estas alteraciones pueden complicar más la búsqueda de alternativas reproductivas adecuadas para estas pacientes.

El análisis aquí desarrollado sienta las bases para un estudio crítico del PGT como indicación para portadoras de mutación BRCA, al desglosar y evidenciar los condicionantes biológicos, médicos y sociales que intervienen

en este proceso. Asimismo, permite reflexionar sobre la proporcionalidad y la ética de recomendar procedimientos invasivos en una situación en la que la condición se manifiesta en la edad adulta y existen alternativas de manejo que no requieren una intervención temprana en la fertilidad.

3.1.- Condicionantes específicas de las portadoras

Las opciones reproductivas de las mujeres portadoras están profundamente condicionadas por tres aspectos fundamentales de dicha condición:

1.- La cirugía reductora de riesgos: si bien las opciones de salud mencionadas en los capítulos anteriores pueden reducir drásticamente el riesgo personal de desarrollar HBOC, también pueden complicar la toma de decisiones en lo que respecta a planificación familiar[3]. Los plazos que marcan la efectividad de la cirugía reductora de riesgo, esencialmente la RRSO, hacen que el ciclo vital de las mujeres, en lo que respecta a los aspectos reproductivos, se comprima. Por tanto, disponen de una ventana de tiempo limitada para completar su familia. Esto impulsa, por lo general, a tener que tomar decisiones de manera más temprana, tanto en el sentido de adelantar la maternidad como en el de realizar, de manera muy precoz una criopreservación de ovocitos[4].

2.- La trasmisión de la mutación en línea germinal: como se ha expuesto con anterioridad, la mutación en línea germinal de los genes BRCA 1 y 2 se trasmite a la descendencia con un patrón de herencia autosómica dominante, por lo que cada uno de los hijos tendrá una posibilidad del 50% de heredar la mutación. En la actualidad, es posible evitar el nacimiento de

[3] La planificación familiar abarca la deliberación sobre el número de hijos y el intervalo temporal entre sus nacimientos. Este proceso implica diversas consideraciones reproductivas, como opciones anticonceptivas, evaluación de la fertilidad, realización de pruebas prenatales y otras cuestiones vinculadas a la salud reproductiva.

[4] La criopreservación es un proceso mediante el cual se extraen, almacenan y congelan (-196ºC) los óvulos de una mujer para su uso futuro. Para conseguir la mayor efectividad de la técnica, se recomienda, en condiciones normales, realizarla antes de los 35 años.

hijos portadores mediante técnicas de diagnóstico prenatal o preimplantacional[5]. También se ha propuesto la ovodonación o la adopción.

El diagnóstico preimplantacional para descartar trastornos de un solo gen (PGT) requiere inevitablemente de la realización de fertilización in vitro (FIV) y, casi sin excepción, de inyección intracitoplasmática del espermatozoide (ICSI). Esto implica que mujeres, a priori fértiles, tengan que renunciar a su fertilidad natural.

3.- Reserva ovárica: La respuesta ovárica a la estimulación, medida por el número de ovocitos maduros, mostró una reducción en mujeres con la mutación BRCA1, pero no en aquellas portadoras de la mutación BRCA2. Aunque la producción de ovocitos fue normal en todos los subgrupos, este hallazgo sugiere una posible influencia negativa de la mutación de gen BRCA1 en la reserva ovárica (Derks-Smeets et al., 2017).

3.2.- Propuesta de PGT para portadoras con deseo genésico

La mayoría de las grandes instituciones de referencia en cáncer hereditario recomiendan ofrecer PGT a las mujeres portadoras de mutación BRCA con deseo genésico para seleccionar embriones que no presenten la mutación (Bernstein-Molho et al., 2022). Entre las instituciones que hacen estas recomendaciones destacan:

-*National Comprehensive Cancer Network* (NCCN)[6] (Daly et al., 2021).

[5] Dado que el diagnóstico prenatal tiene unas implicaciones técnicas y éticas muy diferentes relacionadas con el aborto, y que su aplicación es casi anecdótica, su aplicación no será objeto de esta tesis.

[6] NCCN desarrolla pautas clínicas basadas en evidencia para el tratamiento del cáncer, incluyendo recomendaciones sobre prevención, detección temprana y manejo de diferentes tipos de cáncer. Estas pautas son ampliamente reconocidas y utilizadas por los profesionales de la salud en todo el mundo.

-*European Society for Medical Oncology* (ESMO)[7] (Paluch-Shimon et al., 2016).

-*National Society of Genetic Counselors* (NSGC)[8] (Berliner et al., 2021).

-*Institut national du cancer* (INCa)[9] (Suivi des patientes porteuses d'une mutation des gènes BRCA1 et 2: Recommandations de l'InCa 2017).

Pero no sólo se pronuncian en este sentido instituciones oncológicas de referencia. También organismos dedicados a la reproducción y fertilidad emiten recomendaciones en el mismo sentido. En ello destaca especialmente la *European Society of Human Reproduction and Embryology* (ESHRE)[10].

En 2003, el grupo de trabajo sobre ética de la ESHRE argumentó que el PGT era aceptable para enfermedades multifactoriales de aparición en la edad adulta como HBOC y otros tipos de cáncer predisposiciones, a pesar de las incertidumbres sobre las posibles mejoras en las opciones preventivas y terapéuticas. También aclaró que el argumento crucial para recomendar PGT y descartar los embriones portadores no reside en consideraciones eugenésicas (es decir, el deseo de limpiar el acervo genético y erradicar la enfermedad de la humanidad), sino en el deseo de ahorrarle a la descendencia la carga de tener que tomar decisiones similares para su propia reproducción (Shenfield et al., 2003).

---

[7] ESMO se dedica a la investigación y el tratamiento del cáncer. Es una sociedad científica líder en oncología que promueve la educación, el intercambio de conocimientos y la colaboración entre los profesionales de la salud en el campo de la oncología,

[8] NSGC es una organización profesional en Estados Unidos que representa a los consejeros genéticos. Promueve la práctica y la educación en asesoramiento genético, así como el avance de la genética clínica y molecular

[9] INCa es una agencia gubernamental francesa encargada de coordina la prevención, detección temprana, tratamiento y seguimiento del cáncer. Además, promueve la formación e información sobre esta enfermedad tanto para profesionales de la salud como para pacientes y sus familias.

[10] ESHRE convoca congresos internacionales, edita la revista "Human Reproduction", promueve políticas públicas favorables a la salud reproductiva y apoya investigaciones mediante becas y premios para jóvenes investigadores.

En el entorno europeo, el diagnóstico preimplantacional para selección de embriones libres de mutación BRCA se introdujo en los Países Bajos en 1995 y, después de debates políticos y éticos a nivel nacional, se aprobó para los síndromes de predisposición al cáncer hereditario de aparición tardía en 2008. Hoy en día, la mutación BRCA es una de las indicaciones más frecuentes de PGT en el Centro Médico de la Universidad de Maastricht (Derks-Smeets et al., 2014).

3.3.- El papel de las asociaciones de pacientes

Las asociaciones de portadoras de mutación BRCA, como el resto de las asociaciones de enfermedades o condiciones crónicas, son un grupo comprometido con el apoyo mutuo y dedicado a compartir vivencias, información y experiencias. En nuestro entorno es muy habitual que las mujeres portadoras recurran a ellos y a la información que ofrecen antes de tomar decisiones en lo que respecta a sus opciones reproductivas.

El contenido que ofrecen en sus páginas web las dos principales asociaciones de pacientes y la Asociación española contra el cáncer, en lo que respecta a los aspectos reproductivos, es el siguiente:

-El blog de la Asociación Española Contra el Cáncer:

> "El consejo genético también resulta importante a la hora de tener descendencia. Hoy en día, es posible, a través de técnicas de fecundación in vitro, realizar una selección de los embriones para implantar aquellos que no tengan esta alteración molecular, y así cortar la cadena de transmisión en dicha familia"(Asociación española contra el cáncer).

-La Web de la asociación de portadoras MIRAT:

> "En caso de que las personas portadoras prefieran #cortarlacadenadelcáncerhereditario en sus familias, pueden optar por una de las siguientes opciones reproductivas: Diagnóstico genético preimplantacional (DGP); Embarazo espontáneo + Diagnóstico prenatal; Embrazo espontáneo + Sexado (en caso de BRCA1/2); Donación de gametos (óvulo y/o espermatozoide); Adopción" (Asociación Mirat).

-La asociación de portadoras AMOH: Con el hashtag previo: #TUERESLAPROTAGONISTA:

> "El consejo reproductivo es muy importante en el momento de planificar la descendencia. La pareja tendrá que decidir si quiere o no evitar la posible transmisión del gen de predisposición al cáncer de mama y ovario hereditario a la descendencia. Y tendrá que valorar diferentes opciones reproductivas como el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), la donación de gametos: óvulos o espermatozoides o el diagnóstico prenatal" (Cancer mama ovario hereditario, sf.).

Un primer análisis permite observar que la información que se aporta sobre un tema tan complejo y con tantas variables como es la reproducción en mujeres portadoras, se reduce a la propuesta de PGT. También destaca el tipo de lenguaje elegido que, sin ajustarse a las normas de "no dirección" del asesoramiento genético, utiliza expresiones como: "En caso de que las personas portadoras prefieran #cortarlacadenadelcáncerhereditario en sus familias*", o "*La pareja tendrá que decidir si quiere o no evitar la posible transmisión del gen de predisposición al cáncer*".*

Estas propuestas realizadas por las asociaciones de pacientes y la información obtenida de las fuentes científicas hacen que el PGT se constituya como la primera posibilidad de opción reproductiva para las mujeres portadoras de mutación BRCA. Esto supone la recomendación de procedimientos médicamente invasivos para aquellas que de otro modo podrían concebir normalmente, en una población a la que ya se le está pidiendo que sopese múltiples opciones de gestión de riesgos como cirugía o vigilancia intensiva (Hurley et al., 2012).

En un estudio con 70 pacientes portadoras de mutación a las que se les ofreció PGT para prevenir la transmisión de la mutación (Mor et al., 2018), solo el 25,7% eligió utilizarlo . Este porcentaje no se vio influenciado por la edad ni por las creencias religiosas. La experiencia previa de infertilidad fue el único factor significativo que predijo la aceptación de la FIV/PGT. Esto sugiere que el estado de BRCA es secundario a la infertilidad en el proceso

de toma de decisiones para el PGT en mujeres con la mutación BRCA. Staton (2008) informa de que el 88% de las mujeres con resultado positivo para BRCA que participaron en su estudio estaban preocupadas por la posible herencia de la mutación conocida a sus hijos, sin embargo, solo el 13% consideraría el PGT. En un estudio norteamericano la tasa de aceptabilidad del PTG fue llamativamente menor, del 10% (Dean & Rauscher, 2017).

En un estudio reciente, aunque el 44% de los encuestados discutieron sobre el PGT, menos del 10% se sometió al proceso de PGT para seleccionar embriones no portadores. Curiosamente, aunque la mayoría de los encuestados estuvieron de acuerdo en que realizar PGT a los portadores de la mutación BRCA1/2 podría ahorrarles a sus descendientes el estrés de portar una mutación BRCA1/2 y erradicar la mutación en todo el mundo, muy pocos finalmente llevaron a cabo el procedimiento (Nahshon et al., 2023).

Sin embargo, un estudio del mismo año realizado a este respecto informa de datos de intencionalidad mucho mayores: un total de 87 participantes respondieron a la encuesta en línea. En términos generales, el 86,2% de las mujeres opinó que el PGT debería ofrecerse a todos los portadores de mutaciones BRCA, independientemente de la gravedad de los antecedentes familiares, y el 47,1% consideró o consideraría el PGT para sí mismas (Dervin et al., 2023).

3.4.- Diagnóstico preimplantacional (PGT)

Las pruebas de diagnóstico genético preimplantacional (PGT) suponen el análisis de embriones producidos por fertilización in vitro (FIV) para identificar trastornos genéticos hereditarios y anomalías cromosómicas. El PGT se introdujo inicialmente en 1990 para la selección de sexo en familias con trastornos ligados al cromosoma X. Durante las últimas tres décadas, las capacidades tecnológicas del PGT han experimentado un marcado progreso.

Hay tres tipos principales de PGT: PGT-M, para trastornos monogénicos o de un solo gen, que es el empleado para identificar las mutaciones en los genes BRCA; PGT-SR, para reordenamientos estructurales; y PGT-A, para detectar aneuploidías. Mientras que el PGT-M y el PGT-SR se utilizan en parejas con condiciones genéticas conocidas, el PGT-A se dirige, teóricamente, a mejorar la tasa de éxito de la FIV al transferir embriones. En adelante, PGT se referirá siempre a PGT-M.

Con los avances tecnológicos, el alcance del PGT se ha ampliado. Anteriormente, el PGT se llevaba a cabo principalmente para trastornos letales que se manifiestan en la infancia. Sin embargo, en los últimos años ha habido un aumento en las discusiones sobre el uso del PGT para afecciones que surgen en la edad adulta, así como para afecciones con opciones de tratamiento o menor penetrancia (Siermann et al., 2022).

En lo que respecta al conjunto de los tres tipos de PGT, el incremento en su utilización ha sido enorme. Según el informe más reciente de la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE) en 2018, el 4,8% de los ciclos de TAR en Europa incluyeron la aplicación de PGT. En los Estados Unidos, se observó un crecimiento sustancial en el uso de PGT entre 2015 y 2016, donde pasó del 5% al 22% de los ciclos de ART y del 32% al 44% de las transferencias de embriones. Entre 2017 y 2019, el PGT fue el principal motivo para realizar entre el 11% y el 15% de los ciclos de ART, según los datos de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) (Alon et al., 2024).

3.4.1- Aspectos técnicos

El PGT implica una serie de procedimientos que incluyen FIV/ICSI, seguido de una biopsia del material a analizar (uno o ambos cuerpos polares, un blastómero o algunas células del trofectodermo), y el análisis genético en sí, con el fin de seleccionar un embrión no afectado para su transferencia.

En la actualidad, la técnica más comúnmente utilizada para la biopsia en PGT es la biopsia en fase de blastocisto. En este procedimiento, se emplea

energía láser para incidir en la zona pelúcida del embrión. A continuación, o bien se aspiran las células del trofoectodermo, o bien se espera a que se hernien a través de la incisión realizada con el láser y se recogen. Esto se realiza en el 4º o 5º día de vida embrionaria. Biopsiar en la fase de blastocisto proporciona mayor número de células (idealmente de cinco a ocho células) para el análisis genético, que si se realiza en una fase embrionaria más precoz. Disponer de más células implica acceder a mayor cantidad de ADN lo que permite una mayor precisión en el análisis genético. El principal problema que plantea biopsiar en 4º o 5º día es que no hay tiempo suficiente para realizar el análisis genético antes del momento en el que deben transferirse los embriones en fresco (día 5-6). Para dar solución a esto se emplea la técnica de vitrificación seguida de la transferencia de embriones en un ciclo diferido (De Rycke & Berckmoes, 2020).

Uno de los principales problemas técnicos que presenta el PGT es la necesidad, para un correcto análisis, de una cantidad de ADN mucho mayor que la extraída de la muestra embrionaria. Por ello es preciso implementar técnicas de amplificación del genoma altamente sensibles. Para ello se emplean dos tipos principales de técnicas de amplificación de ADN:

- Amplificación del genoma dirigido (DGA): Esta técnica se centra en la amplificación de regiones específicas del genoma que albergan el gen causante de la enfermedad y los marcadores genéticos cercanos.
- Amplificación de todo el genoma (WGA): Esta técnica amplifica todo el genoma embrionario, proporcionando una mayor cantidad de ADN para el análisis, pero con la desventaja de un mayor riesgo de errores y artefactos.

Una vez amplificado el ADN embrionario, se analiza mediante diversas plataformas, como:

- PCR multiplex: Permite la detección simultánea de múltiples marcadores genéticos.

- aSNP: Utiliza sondas de oligonucleótidos específicas para detectar variaciones genéticas.
- NGS: Ofrece una secuenciación de alta resolución de grandes regiones genómicas, permitiendo la identificación precisa de variantes genéticas.

La secuenciación de nueva generación (NGS) ha revolucionado PGT-M al ofrecer capacidades avanzadas en el análisis genético. Con NGS, ahora es posible realizar de forma conjunta un análisis cuantitativo del número de cromosomas en los embriones (PGT-A) diferenciando los embriones euploides, que tienen los 46 cromosomas estándar. Esta tecnología ha mejorado significativamente el PGT al permitir la detección de múltiples muestras en un solo análisis, lo que reduce los costos y abre nuevas vías de diagnóstico, como la detección de aneuploidías de cromosomas completos y el mosaicismo. La PGT basada en NGS ha demostrado ser altamente eficaz en la detección de enfermedades monogénicas, la comparación de antígenos leucocitarios humanos y la detección de mosaicismo de manera más eficiente que los otros métodos.

El PGT-M se basa en el principio del haplotipado, que consiste en la determinación del grupo de alelos dentro de un segmento genético en un único cromosoma que se hereda conjuntamente. Para ello, se genotipifican marcadores genéticos cercanos al gen de interés en muestras de ADN de la pareja y familiares cercanos con estado genético conocido. Los marcadores informativos permiten discriminar los haplotipos parentales utilizados para las pruebas clínicas. Los haplotipos que coinciden con la variante patogénica se denominan haplotipos de alto riesgo o mutantes, mientras que los haplotipos sin la variante se denominan de bajo riesgo o salvajes.

El proceso de PGT-M se divide en dos etapas:

1. Análisis preclínico de informatividad y segregación: Se seleccionan marcadores genéticos específicos a partir del ADN de la pareja y familiares cercanos. Estos marcadores deben ser informativos para la

enfermedad en cuestión y permitir la identificación del haplotipo que se hereda con la variante patogénica.

2. Análisis genético del embrión: Se identifica el haplotipo de los embriones mediante los marcadores informativos y la detección de la variante causante de la enfermedad. Se seleccionan para la transferencia aquellos embriones que no portan la mutación patogénica (Carvalho et al., 2020).

3.4.2.- Indicaciones de PGT

El Consorcio ESHRE PGT ha estado recopilando y analizando datos de los centros europeos en los que se realiza PGT. Los datos ofrecidos por el Consorcio de los análisis PGT realizados entre el 1 de enero de 2018 y el 31 de diciembre de 2018 indican que las cuatro indicaciones principales de PGT fueron: fibrosis quística, enfermedad de Huntington, distrofia miotónica tipo 1 y X frágil. Las pruebas para detectar variantes patogénicas (probables) del gen BRCA 1 del cáncer de mama, no se mencionaban en la lista de las 15 indicaciones más frecuentes en la revisión de hace10 años, pero son la segunda indicación más frecuente de PGT en el conjunto de datos actual (Spinella et al., 2023).

En 2008 se registró el primer nacimiento vivo después de PGT para un portador de la variante patógena en el gen BRCA1: una mujer de 31 años con infertilidad primaria cuya madre había padecido un cáncer de mama temprano. Los análisis genéticos confirmaron que ambas portaban una duplicación de 6 kb en el exón 13 (ins6KbEx13) del gen BRCA1. La pareja, que en cualquier caso no podía tener hijos de manera natural, descartó la adopción y la donación de gametos que fueron consideradas opciones viables para esta pareja infértil. Además, como la interrupción del embarazo después del diagnóstico prenatal luego de la fertilización in vitro no era éticamente aceptable para ellos, se decidió recurrir al diagnóstico genético preimplantacional (Jasper et al., 2008).

En el primer ciclo de FIV, se sometieron tres embriones a análisis y se determinó que dos tenían un bajo riesgo de haber heredado la mutación materna en el gen BRCA1. Después de la transferencia de ambos embriones el día 5, se logró un embarazo único. Al rechazar el diagnóstico prenatal confirmatorio, nació posteriormente un bebé varón a término.

Autores como Daum (2018) defienden que evitar a la descendencia la ansiedad y la angustia asociadas con la necesidad de someterse a pruebas preventivas de por vida justifican éticamente permitir el DGP como una cuestión de libertad reproductiva.

Un estudio realizado entre asesores genéticos vinculados a los laboratorios que realizan las pruebas en Estado Unidos concluye que la consideración ética principal que tuvieron en cuenta al decidir si aceptar o rechazar una solicitud de PGT fue la autonomía del paciente, enfocándose en la comprensión que el paciente tiene de los riesgos asociados a la prueba. Todos los participantes informaron que creían que el PGT debería permitirse para condiciones con penetrancia reducida y variantes de significado incierto (VUS), y afirmaron que en sus respectivos laboratorios esta práctica se permite actualmente (Somigliana et al., 2022).

Como ya se citó anteriormente, el Grupo de Trabajo Ético de la ESHRE emitió un primer documento en 2003 en el que dice textualmente:

> "El argumento crucial para no implantar los embriones portadores no radica en consideraciones eugenésicas (es decir, el deseo de limpiar el acervo genético y erradicar la enfermedad de la humanidad), sino en el deseo de ahorrarle a la descendencia la carga de tener que tomar decisiones similares para su propia reproducción" (Shenfield et al., 2003).

Lo más llamativo de este razonamiento es que traslada la carga y el riesgo a la generación actual de mujeres, exigiéndoles soportar procedimientos de alta complejidad con el objetivo de proteger a una descendencia que, en teoría, podría enfrentarse a sus propios desafíos reproductivos cuando llegue el momento. Este traslado de cargas intergeneracionales implica imponer a las mujeres un elevado riesgo en aras de prevenir un escenario

que afectará a la descendencia en un contexto médico probablemente muy distinto.

Con posterioridad, el documento de trabajo de la ESHRE sobre Ética y Derecho, publicado en 2014 dice literalmente:

> "La aceptabilidad moral del PGD depende de la proporcionalidad del procedimiento, que requiere que se tengan en cuenta los esfuerzos, las cargas y los posibles riesgos de la FIV/ICSI para las mujeres involucradas, los posibles riesgos de la FIV/ICSI y los (hasta ahora teóricos) riesgos para la salud del PGT para los futuros niños así concebidos, la pérdida inherente de embriones y los costos del procedimiento".

Pero mientras en este párrafo exige una evaluación cuidadosa y balanceada de riesgos y beneficios, en otro párrafo del mismo documento asume que los beneficios inherentes al PGT (en términos de beneficencia) son suficientes para justificar el procedimiento, sin tener en cuenta si la proporcionalidad realmente favorece la intervención:

> "Aunque la FIV/ICSI conlleva alguno) riesgos y cargas para las mujeres, la provisión de (FIV/ICSI-) PGT a futuros padres con alto riesgo de tener un hijo afectado cumple con el principio de beneficencia, ya que esto puede restaurar la confianza reproductiva de las personas y contribuir al florecimiento familiar".

Es llamativo que, pese a que en el pasado la ESHRE afirmaba que el objetivo del PGT no era erradicar la enfermedad ni mejorar el acervo genético, actualmente parece no alejarse mucho de esos fines. En esta nueva propuesta, que se expone a continuación, el criterio principal para indicar el PGT es la alta prevalencia de la afección, en lugar de la gravedad o la no accionabilidad de la misma. Con ello, se abandona el principio de proporcionalidad que anteriormente se consideraba esencial para justificar los altos costos, riesgos médicos y cargas físicas y emocionales que conlleva el procedimiento. Esta evolución en los criterios de indicación prioriza la extensión del uso del PGT sin que se garantice que los beneficios superen proporcionalmente los sacrificios impuestos a las pacientes.

> "la opinión de que el PGD sólo estaría justificado para trastornos que cumplan los criterios de penetrancia total, invariabilidad, expresión grave y falta de opciones de tratamiento es demasiado restrictiva. En primer lugar, estaría en desacuerdo con la práctica ampliamente establecida del PGT. PGT para mutaciones BRCA que predisponen a HBOC fue un tema de gran conmoción en muchos países, ahora se considera ampliamente que está moralmente justificado en vista del hecho de que la penetrancia de estas mutaciones, incluso si es incompleta, sigue siendo alta. Además, aunque sea posible la prevención mediante, por ejemplo, mastectomía bilateral profiláctica y ovariectomía, esto resulta muy oneroso para las mujeres. Por estas razones, es comprensible el miedo a transmitir la mutación a los futuros hijos".

Sin embargo, y con posterioridad a esas declaraciones de la ESHRE, la Sociedad nacional de consejeros genéticos de Estados Unidos (NSGC), en una declaración de posición emitida en 2019 insiste en la recomendación de que el PGT se reserve para trastornos graves y accionables, descartando su utilización en el resto de casos:

> "La Sociedad nacional de consejeros genéticos (NSGC) no recomienda las pruebas genéticas prenatales para afecciones conocidas que aparecen en la edad adulta si el embarazo o el manejo de la infancia no se verán afectados. Debido a las posibles complejidades médicas y éticas, NSGC recomienda que antes de someterse a las pruebas, los futuros padres se reúnan con un asesor genético u otros especialistas de atención médica con experiencia en genética para analizar las implicaciones de las pruebas prenatales para las afecciones que aparecen en la edad adulta" (De Wert et al., 2014).

Este documento también incide en que, en caso de considerarse indicado el PGT, el asesoramiento previo a la prueba debe abordar la historia natural de la condición, la disponibilidad de tratamientos o intervenciones, las preocupaciones relacionadas con la potencial negación de la autonomía futura del niño debido a las pruebas prenatales para afecciones que se manifiestan en la edad adulta, y la posibilidad de discriminación genética.

3.4.3- Transferencia de embriones portadores de mutación

La mayoría de los centros de PGT llevan a cabo la política de no transferir nunca un embrión afecto y de la misma manera se abstienen de transferir un embrión después de un PGT fallido (aquel en el que no ha sido posible establecer un diagnóstico genético), incluso si no hay otros embriones "sanos" disponibles. En estos casos la ASPM establece que los médicos pueden decidir realizar o rechazar la transferencia de embriones con variantes positivas (Indications and management of preimplantation genetic testing for monogenic conditions: A committee opinión, 2023). Esta política se justifica por el objetivo principal del PGT y el principio de evitar un alto riesgo a futuros niños.

En el caso concreto de la mutación BRCA, un estudio realizado recientemente (Gunderson & Gabriel, 2024) encuesta a asesores genéticos con amplia trayectoria profesional sobre sus opiniones respecto a la transferencia de embriones afectos de mutación. Sus resultados indican que cerca del 25% manifestaron sentirse moralmente incómodos con la transferencia de un embrión femenino con mutación BRCA solicitado por los padres.

El asesoramiento profesional no directivo, destinado a apoyar la elección reproductiva autónoma de las personas, tiene como estándar “lo que decidan”. Sin embargo, este marco normativo no se extrapola directamente al contexto de la reproducción asistida en general y del PGT en particular, porque los profesionales involucrados consideran que tienen una corresponsabilidad por el bienestar de los futuros niños concebidos con su asistencia (Pennings et al., 2003).

Un ejemplo claro de la responsabilidad que consideran que tienen en el proceso se refleja en el documento sobre aspectos éticos y legales del PGT de le ESHRE 2013:

> “Después de un PGT fallido, los solicitantes podrán solicitar la transferencia de un embrión de alto riesgo con la intención de someterse a pruebas prenatales e interrumpir el embarazo en caso de un resultado positivo. Esto

> enfrentará al profesional a un dilema: ¿debe respetar este deseo, suponiendo que las solicitantes efectivamente intentarán evitar un alto riesgo de daño grave y someterse a pruebas prenatales (y a la interrupción del embarazo)? ¿O debería abstenerse de realizar la transferencia, porque la gente podría cambiar de opinión o incluso traicionar al profesional? Aunque puede que no exista una solución única para este dilema puede estar justificada la transferencia después de un asesoramiento exhaustivo" (De Wert et al., 2014).

Este asesoramiento exhaustivo requiere congelar los embriones para poder diferir la decisión. Como posible salida a este dilema, el citado documento expone la siguiente:

> "Si bien la transferencia de un embrión afectado o de alto riesgo podría estar moralmente justificado en casos particulares, es importante considerar una segunda variable: ¿sería posible y proporcional intentar evitar el trastorno o el riesgo ofreciendo otra FIV/ICSI + PGT?" (De Wert et al., 2014).

3.4.5.- Tasas reproductivas tras PGT-M

Como ya se ha comentado, la realización de PGT requiere de la realización previa de FIV/ICSI. Las posibilidades concepción con FIV/ICSI son limitadas incluso entre parejas normalmente fértiles, no superando habitualmente el 30% (Sociedad Española de Fertilidad, 2021). Esta tasa disminuye aún más cuando se añade el PGT debido a la reducción de embriones elegibles para transferencia al excluir aquellos con la condición genética explorada.

El PGT no constituye una terapia en sí misma, ya que se limita a seleccionar embriones que no están afectados por una enfermedad genética específica. Como sucede con otras técnicas de TRA, su efectividad está vinculada a la edad de la mujer y a la cantidad de óvulos disponibles. Es importante destacar que, en un programa de PGT para mutaciones BRCA, aproximadamente el 50% de los embriones que son, por lo demás sanos deben ser descartados, si también se excluyen los embriones masculinos con las mutaciones.

En este sentido, el grupo de Daum (2018) publicó una primera cohorte de nacidos vivos tras PGT por mutación BRCA de la madre. Realizaron PGT a 15 portadores de BRCA que se sometieron a 32 ciclos de FIV, lo que resultó en 9 niños. Una experiencia más reciente y más amplia fue informada por Derks-Smeets (2014): 70 parejas fueron sometidas a PGT por mutación BRCA. Se realizaron 145 ciclos de PGT; se analizaron un total de 720 embriones para detectar BRCA 1/2, identificándose 294 (40,8%) como no afectados, 311 (43,2%) como afectados, 70 (9,7 %) como anormales y 45 (6,3%) sin diagnóstico. En 87 de 142 ciclos de FIV/PGD en fresco (61,3%), se transfirieron uno o dos embriones, lo que resultó en 34 embarazos clínicos (la tasa de embarazo clínico fue del 39,1% por transferencia de embriones). Se realizaron 34 ciclos de transferencia de embriones congelados/descongelados, lo que resultó en 9 embarazos clínicos (tasa de embarazo clínico del 26,5% por transferencia de embriones).

De un total de 45 embarazos clínicos (incluidos dos embarazos más después de PGT con embriones criopreservados antes de la quimioterapia), 36 (80,0%) llegaron a nacer. Los otros 9 resultaron en abortos espontáneos o embarazos ectópicos. De 41 fetos (31 únicos y 5 pares de gemelos), 38 (92,7%) nacieron vivos. Un embarazo único se interrumpió a las 23 semanas de gestación por múltiples malformaciones. Otros dos fetos nacieron muertos: cada uno era miembro de un par de gemelos; la muerte ocurrió en las semanas 24 y 35 y sus gemelos nacieron en las semanas 33 y 35, respectivamente.

En resumen, 70 parejas con deseo genésico se sometieron, de media, a 2 ciclos de FIV con DPI, obteniéndose de media 10 embriones por pareja. De los 720 embriones analizados, 294 resultaron libres de mutación. De la trasferencia de esos embriones se consiguieron 45 embarazos, y solo 36 llegaron a nacer.

Estas tasas de nacido vivo las refrenda el estudio sistemático realizado más recientemente por Vriesen (2022) sobre resultados tras PGT-M en pacientes

con síndromes de cáncer hereditario: la tasa media ponderada de nacidos vivos por embrión identificado como no portador fue del 28,9%.

Otro aspecto por considerar en la discusión con posibles pacientes de PGT-M es la posibilidad de priorizar los embriones según su sexo. Si se detectan solo embriones portadores de la mutación BRCA, la pareja podría optar por transferir únicamente embriones masculinos para reducir la susceptibilidad al cáncer. Sin embargo, ofrecer esta opción implica realizar pruebas dobles para cada embrión, tanto para la mutación específica como para determinar su sexo.

3.4.6.- Consideraciones y límites del concepto de trastorno genético grave.

La aplicación de técnicas de selección genética de embriones humanos ha generado una serie de interrogantes éticos, legales y sociales, que han estado presentes desde mucho antes de que las tecnologías de reproducción asistida fueran médicamente viables (Alon et al., 2024). Estas consideraciones se ven influidas por variaciones culturales y perspectivas basadas en valores, y tienen un impacto significativo en la evolución de las prácticas clínicas y las regulaciones, particularmente en lo que respecta a qué condiciones genéticas pueden ser objeto de diagnóstico (ya sea monogénicas o multifactoriales, de aparición temprana o tardía, con una enfermedad de penetrancia completa o reducida, y curables o no curables), así como en las aplicaciones del PGT.

El creciente ámbito de las indicaciones y posibilidades de las pruebas genéticas preimplantacionales presenta un desafío importante: determinar en qué medida se debe permitir la selección genética, qué condiciones se consideran lo suficientemente graves para su detección y quién debe tomar estas decisiones. Por un lado, el PGT se percibe como una herramienta para que los futuros padres y los profesionales de la salud evalúen el bienestar de los futuros hijos. Por otro lado, algunos lo consideran una vía para la creación de bebés de diseño y la práctica de la eugenesia. Además, el PGT

suscita debates sobre qué vidas se consideran dignas de ser vividas y la posibilidad de que conduzca a la discriminación de las personas con discapacidades. También se plantea la pregunta de si el PGT y su creciente alcance realmente mejoran la autonomía reproductiva (Siermann et al., 2022).

En sus inicios, el PGT se aplicaba principalmente con el objetivo de prevenir la transmisión de afecciones intratables o potencialmente mortales que se manifestaban en la infancia. Sin embargo, en la actualidad, se utiliza en un espectro mucho más amplio de trastornos genéticos. Esto incluye afecciones con fenotipos leves a moderados, de aparición más tardía y con una mayor variabilidad clínica, así como una penetrancia reducida, como es el caso de la mutación BRCA.

En los últimos diez años, alrededor del 25% de los ciclos de PGT-M realizados en Estados Unidos se han indicado para afecciones que se manifiestan en la edad adulta. La Sociedad Estadounidense de Medicina Reproductiva (ASRM) ha emitido una declaración que apoya, en líneas generales, el uso de esta tecnología para tales afecciones. Según la ASRM, el PGT-M está éticamente justificado cuando la afección es grave y no hay intervenciones seguras y efectivas disponibles. Además, se permite éticamente su uso para condiciones de menor gravedad o penetrancia (Committee, 2023).

La definición de lo que constituye una enfermedad genética grave, especialmente cuando esta va a justificar la selección de embriones mediante PGT, se vuelve progresivamente más compleja en la medida en que se consideran los múltiples aspectos que la determinan. Entre estos destacan la penetrancia de la enfermedad, la agresividad, la tratabilidad y la precisión de las pruebas genéticas. La interacción de estos elementos puede generar una carga de decisión significativa para los pacientes ya que implica sopesar información compleja y tomar decisiones cruciales. Igualmente, supone un reto para los profesionales de la salud, ya que deben esforzarse en que la decisión autónoma de los pacientes se base en una

información completa, veraz, clara y comprensible sobre la naturaleza de trastorno.

Y esto está especialmente dificultado porque no existe suficiente consenso entre los profesionales de la genética con experiencia para definir las condiciones genéticas graves a efectos de la ley o la política. Un ejemplo claro es el recogido en el estudio de Wertz & Knoppers (2002): se solicitó a cerca de mil quinientos expertos mundiales en genética que enumeraran tres trastornos genéticos que consideraran letales, tres graves no letales y tres no graves. En general, de las 167 enfermedades catalogadas por los encuestados como letales, 107 (64%) fueron catalogadas por otros encuestados como graves, pero no letales y 56 (36%) fueron catalogadas por otros como no graves.

Un ejemplo de la disparidad de criterios, entre todos los trastornos que se enumeraron es la acondroplasia: considerada letal por 13 genetistas, grave pero no letal por 88 y no grave por 56. Siendo esto así en condiciones genéticas con un fenotipo tan marcado y tan conocido como es la acondroplasia, la dificultad a la hora de establecer una unidad de criterio sobre la mutación BRCA es mucho mayor aún.

Pero no sólo para los genetistas es difícil establecer los límites de la gravedad. Esto quedó claro en un proyecto del Hastings Center. En él participaron más de treinta profesionales de diferentes áreas entre los que se incluyeron especialistas en filosofía, derecho, ciencias sociales y economía, así como a la comunidad de personas con discapacidad. Al final del estudio tuvieron que acordar que era imposible trazar líneas que especificaran qué trastornos genéticos justificaban una oferta de diagnóstico prenatal (Parens & Asch, 1999).

Esta ausencia de unanimidad en los criterios de gravedad hace que decisiones personales de tanta trascendencia como someterse PGT para descartar embriones afectos de la mutación BRCA dependa de la impresión subjetiva que tenga el asesor de esta condición genética. Igualmente posibilita que, en ausencia de líneas claras establecidas por la medicina,

sean criterios políticos o económicos los que terminen condicionando los márgenes de lo que se considera un trastorno de gravedad tal que justifique un PGT.

Por este motivo, resultan especialmente importantes los resultados que arroja un amplio estudio en el que se encuestó a 514 adultos que viven con enfermedades clínicamente graves asociadas a condiciones genéticas confirmadas. Un hallazgo clave de este estudio es que, aunque los participantes padecían una afección clínicamente grave, la gran mayoría informó tanto de buena salud como de la posibilidad de tener una buena calidad de vida (Lazarin et al., 2014).

Dado que la salud, el bienestar y la calidad de vida son dimensiones centrales para determinar la gravedad de una afección, estos hallazgos revelan diferencias notables entre la experiencia vivida por los adultos afectados y la forma en que se definen y comprenden las condiciones genéticas en el contexto de los programas de diagnóstico preimplantacional. Esta divergencia resalta la importancia de incluir las opiniones y experiencias de quienes están directamente afectados por condiciones genéticas en los debates el alcance y la implementación práctica de estos programas. En particular, los debates sobre qué afecciones se consideran lo suficientemente graves como para ser candidatas a la detección, así como aquellos relacionados con la idoneidad y calidad del consentimiento informado para la detección y cualquier diagnóstico prenatal posterior.

3.5.- Conclusión

El diagnóstico preimplantacional fue diseñado inicialmente para prevenir enfermedades graves y de inicio temprano. En el caso de mutaciones BRCA, esto se aplica a una condición de aparición tardía, con penetrancia incompleta y manejable mediante intervenciones como la vigilancia médica o cirugía preventiva. Dado además que estas mutaciones no afectan la salud en la infancia, surgen dudas sobre si el PGT es una respuesta proporcional al problema.

Técnicamente, el PGT para BRCA enfrenta también desafíos significativos, limita las probabilidades de éxito y obliga a las parejas a someterse a múltiples ciclos. De hecho, la mitad de los embriones sometidos a PGT se descartan y de los restantes menos del 30% terminan en nacimiento.

En el plano ético, las posturas de las distintas instituciones responsables de la promoción de criterios regulatorios son contradictorias. Este debate refleja la falta de consenso sobre qué constituye una "enfermedad genética grave" y hasta dónde debería permitirse la selección genética.

Por tanto, aunque el PGT ha permitido avances significativos en la prevención de enfermedades graves, su aplicación para mutaciones como BRCA es cuestionable. Los riesgos técnicos, las limitaciones de efectividad, las implicaciones éticas y la falta de consenso sobre la gravedad de estas mutaciones plantean dudas fundamentales sobre su implementación generalizada.

CAPÍTULO 4: EFECTOS ADVERSOS DE LAS ART

Para poder realizar una selección embrionaria como las descritas en los apartados anteriores es preciso obtener embriones mediante fertilización in vitro y, en fase de blastocito, extraer al menos dos células para realizar el análisis genético. Esta tecnología, tan universalizada, frecuente, y aceptada masivamente sin prácticamente cuestionamiento, plantea una serie de dificultades y conflictos de gran trascendencia que, pese a haber sido suficiente y adecuadamente planteados en la literatura médica, son desconocidos u obviados, no solo por la población general, sino también por los entornos sanitarios especializados. En este capítulo se explicarán los mecanismos responsables de las alteraciones relacionadas con la FIV, así como las consecuencias que estos tienen sobre el desarrollo del embrión y la salud de la madre. Finalmente, y teniendo en cuenta los datos analizados hasta el momento, se establecerá un balance riesgo-beneficio del PGT para mutación BRCA.

4.1- Mecanismos patogénicos

4.1.1- Alteraciones de los perfiles de metilación

La FIV puede influir significativamente en el epigenoma embrionario debido a la coincidencia temporal entre los procedimientos ART y los eventos de modificación epigenética cruciales que ocurren desde la fertilización hasta la implantación (Sciorio et al., 2023). Aunque se ha observado que los procedimientos ART pueden impactar la firma epigenética, la magnitud exacta de esta alteración aún no se comprende completamente.

La fertilización natural ocurre *in vivo* en las trompas de Falopio, donde el entorno fisiológico específico favorece el desarrollo embrionario. Durante este período, ocurren procesos de reprogramación epigenética críticos para el destino normal del embrión. Sin embargo, los procedimientos de

reproducción asistida, como la estimulación ovárica, la fertilización *in vitro*, el cultivo de embriones y la criopreservación de gametos y embriones, introducen condiciones no fisiológicas que pueden perturbar estos procesos epigenéticos.

La reprogramación del epigenoma desempeña un papel crucial en la gametogénesis y el desarrollo embrionario inicial. Este proceso implica la eliminación y posterior restablecimiento de la metilación del ADN y las modificaciones postraduccionales de las histonas, que son indispensables para reinstaurar los patrones de expresión génica necesarios para la diferenciación y maduración adecuadas de las células germinales (Vrooman & Bartolomei, 2017).

En la última década, se han planteado inquietudes sobre la posible asociación entre las técnicas de reproducción asistida y una mayor incidencia de anomalías epigenéticas e impronta en los embriones. La reprogramación epigenética es particularmente susceptible a las condiciones ambientales durante el período periconcepcional, lo que sugiere que los factores ya citados como la estimulación ovárica, la manipulación in vitro de gametos y embriones, y el entorno de cultivo pueden contribuir independientemente o en conjunto a la desregulación epigenética.

Un creciente cuerpo de literatura sugiere que la marca epigenética que con más probabilidad y frecuencia se puede afectar es la metilación del ADN, tanto en el feto como en la placenta (Wang et al., 2024). La metilación del ADN supone la unión de un grupo metilo a una citosina que precede a una base de guanina (CpG), y se considera un proceso epigenético crucial para el desarrollo embrionario (Håberg et al., 2022).

La trascendencia de las afectaciones en la metilación ha quedado patente en varios estudios. Entre ellos destacan un metaanálisis reciente realizado con 8.825 recién nacidos que identificó 914 CpG con diferencias significativas en la metilación del ADN asociadas con el peso al nacer (Küpers et al., 2019; Wang et al., 2024). Otro estudio identificó 34 CpG

como metilados diferencialmente en un estudio de 42 trastornos mendelianos del neurodesarrollo (Aref-Eshghi et al., 2021).

Respecto a estas alteraciones en la metilación del ADN consecuentes a las ART, un metanálisis realizado por Julia Barberet (2022) concluye que existe evidencia de que la concepción mediante técnicas de reproducción asistida se correlaciona con una metilación aberrante del ADN en loci impresos y otros genes en varios tejidos Resultados similares arroja el metanálisis de Canarella (2022) sobre metilación del ADN en descendientes concebidos después de técnicas de reproducción.

4.1.2- Alteración de la función mitocondrial

Pero no solo se han identificado alteraciones epigenéticas relacionadas con cambios en la metilación del ADN y modificaciones en las histonas. Un reciente estudio ha revelado una asociación entre la presencia de ciertas variantes heteroplasmáticas en el ADN mitocondrial, y un menor peso al nacer. (Mertens et al., 2024). Estas variantes son más prevalentes en niños nacidos de madres de mayor edad y que han sido concebidos mediante ART. Los resultados sugieren que estas variantes podrían conducir a una alteración de la función mitocondrial durante el desarrollo prenatal, lo que resultaría en un peso al nacer en un percentil más bajo. Este hallazgo proporciona la primera evidencia de posibles factores genéticos mitocondriales que podrían explicar las diferencias de peso observadas entre recién nacidos concebidos mediante ART y aquellos concebidos de forma natural

Además de las alteraciones en la metilación y las variantes heteroplásmicas del ADN mitocondrial, utilizando herramientas como la proteómica y la fosfoproteómica, se han encontrado otros mecanismos subyacentes responsables de cambios en las placentas que no habían sido explicados previamente. El estudio más recientemente realizado en este sentido concluye que la fecundación in vitro ocasiona alteraciones en la adhesión celular, el sistema renina-angiotensina y el transporte de aminoácidos en

las placentas de ratón. Estos cambios pueden estar vinculados con modificaciones en la estructura y función de las placentas resultantes de la FIV (Dong et al., 2023).

4.1.3.- Inyección Intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI)

La ICSI consiste en la microinyección directa de un único espermatozoide seleccionado en el citoplasma de un ovocito maduro, con el objetivo de facilitar la fecundación. Para la realización de PGT, se indica siempre la fertilización mediante ICSI en lugar de la FIV convencional, para evitar la posible contaminación de las células del cúmulo restantes o de los espermatozoides residuales adheridos a la zona pelúcida que podrían dar lugar a errores en el diagnóstico genético (De Rycke & Berckmoes, 2020).

En 2021, se publicó un amplio estudio sobre los posibles efectos colaterales de la ICSI. Se trata de un de cohorte poblacional que incluye a 135.051 niños nacidos por ART (Luke et al., 2021). En relación con los bebés únicos concebidos naturalmente, se observó que aquellos concebidos mediante técnicas de reproducción asistida con óvulos autólogos y embriones frescos, sin el uso de ICSI, mostraron un aumento del 18% en el riesgo de defectos no cromosómicos importantes. Este riesgo se incrementó aún más al utilizar ICSI, con un aumento del 42% cuando se diagnosticaron factores masculinos y del 30% sin diagnóstico de estos factores.

Este estudio fue diseñado como un metaanálisis, que abarca 44 años de literatura desde 1980 hasta 2024. El criterio de valoración principal de este estudio fue determinar la diferencia en la incidencia de parálisis cerebral entre la concepción natural y la FIV/ICSI. Al analizar el conjunto de datos, se encontró que, entre 8.400.080 pacientes de control, hubo 14.518 casos de parálisis cerebral (0,17%), mientras que entre 237.873 pacientes que se sometieron a FIV o ICSI, se documentaron 736 casos de parálisis cerebral (0,31%). Este análisis reveló que la incidencia de parálisis cerebral fue aproximadamente 1,9 veces mayor en los casos de FIV e ICSI (Bulut et al., 2024).

4.1.4.- Alteraciones en línea germinal

Finalmente, es importante valorar la posibilidad de que las alteraciones en la expresión génica o las modificaciones de marcas epigenéticas cruciales, relacionadas con las ART, puedan ser trasmitidas a las generaciones siguientes. Esto puede ocurrir cuando las citadas alteraciones persisten más allá de la etapa embrionaria y afectan a células germinales (óvulos o espermatozoides). Hace tiempo que, en ensayos en animales, se ha podido estudiar cómo se trasmite a generaciones sucesivas la herencia epigenética mediada por mecanismos como la modificación de histonas, el ARN no codificante o la metilación del ADN.

En este sentido, de Ban et al., (2024) han investigado sobre la posibilidad de la trasmisión del fenotipo metabólico de ratones concebidos por FIV a la generación siguiente. Sus resultados demuestran que el impacto de la FIV en el metabolismo hepático de la glucosa y los lípidos persiste en dos generaciones sucesivas de descendencia.

En esta misma línea, una revisión realizada por Ramos-Ibeas concluye que, en modelos de ratones y ganado, los factores estresantes asociados con la ART no solo influyen en el desarrollo embrionario, sino que también pueden incidir significativamente en la salud y funcionamiento fisiológico de la descendencia (Ramos-Ibeas et al., 2019).

4.2.- Afectación de la salud materna

En lo que a la madre respecta, muchos estudios informan de un aumento evidente del riesgo obstétrico y las complicaciones perinatales. Un metaanálisis 2016 de 50 estudios de cohortes que incluyeron 161.370 embarazos por FIV y 2.280.241 embarazos únicos concebidos espontáneamente encontró un mayor riesgo de varias complicaciones obstétricas. Los peores resultados significativos fueron la hipertensión inducida por el embarazo, la placenta previa, el desprendimiento prematuro de placenta, la hemorragia anteparto, el oligohidramnios, el parto por cesárea, el parto prematuro y peso muy bajo (Qin, 2016).

Otro reciente análisis exhaustivo de 18 estudios de cohortes, que abarcó a un total de 10.485 mujeres con embarazos gemelares concebidos mediante tecnologías de reproducción asistida, reveló una asociación significativa entre este método de concepción y varios riesgos obstétricos y complicaciones durante el embarazo (Chen, Li et al., 2024). Los resultados del metaanálisis indicaron que los embarazos gemelares concebidos mediante ART presentaban un mayor riesgo de desarrollar preeclampsia o hipertensión gestacional, diabetes mellitus gestacional, placenta previa, desprendimiento de placenta, hemorragia posparto y necesidad de someterse a cesáreas electivas y de emergencia en comparación con los embarazos gemelares espontáneos. Estas diferencias significativas resaltan la importancia de considerar los riesgos adicionales asociados con la concepción mediante ART al evaluar y manejar el cuidado prenatal de las mujeres con embarazos gemelares.

Heshmatnia (2023) ha publicado en 2023 un exhaustivo análisis en el que se examina la relación entre las técnicas de reproducción asistida y los resultados maternos. A pesar de la diversidad de hallazgos en la literatura científica previa, esta revisión sistemática arroja una conclusión contundente: las gestaciones logradas mediante ART están asociadas con un incremento significativo en la incidencia de patologías obstétricas maternas.

Uno de los aspectos más destacados es la incidencia notablemente elevada de hemorragia vaginal durante el embarazo en los casos de gestaciones concebidas mediante ART, en comparación con aquellas de concepción espontánea. Además, se encontró que las mujeres que se sometieron a ART presentaron una mayor incidencia de placenta previa y contracciones prematuras durante el segundo y tercer trimestre, lo que se correlacionó con un aumento en el sangrado. Esta asociación plantea interrogantes sobre los posibles efectos adversos de las ART en el desarrollo y la salud placentaria, así como en el progreso de la gestación. Otro hallazgo significativo fue el incremento sustancial en la tasa de trabajo de parto

prematuro entre las mujeres que se sometieron a ART en comparación con el grupo de control. Además, se observó un mayor riesgo de preeclampsia y eclampsia en los grupos sometidos a ART, en comparación con el grupo de control. Estas condiciones obstétricas potencialmente graves añaden una capa adicional de preocupación sobre la seguridad y el bienestar materno en el contexto de las ART.

Los hallazgos del metaanálisis de Qin (2016) indicaron que los embarazos únicos creados con ART experimentaron un riesgo significativamente mayor, del 30% de hipertensión inducida por el embarazo, 31% de diabetes mellitus gestacional, 271% de placenta previa, 83% de desprendimiento de placenta, 111% de hemorragia anteparto, 29% para hemorragia posparto, 74% para polihidramnios, 114% para oligohidramnios, 58% para cesáreas, 71% para prematuridad, 112% para gran prematuridad, 61% para bajo peso al nacer, 112% para muy bajo peso al nacer, 64 % de mortalidad perinatal en comparación con las creadas de forma natural.

4.3- Patologías fetales asociadas a TRA

Es muy probable que estas alteraciones sean las responsables del mayor riesgo de resultados adversos asociados con la FIV del que cada vez hay más evidencia científica, tanto por malformaciones fetales, como por trastornos funcionales maternos.

Un metaanálisis publicado por Hoorsan et al., (2017) aporta datos de un número muy importante de niños (315.402 niños concebidos por FIV y 5.154.779 niños concebidos de manera natural) provenientes de 30 estudios publicados. Estos autores confirman los datos ya apuntados por Wen (2012): el riesgo se incrementa fundamentalmente para malformaciones del sistema nervioso central (1.36 veces), cardiacas (1.43 veces), urogenitales (1.58 veces) y del sistema musculoesquelético (1.35 veces).

Todos estos datos se vuelven a confirmar en metaanálisis más reciente de Chen (2018) que analiza 34 estudios publicados entre 1995 y 2018, comparando datos de 159.021 niños concebidos mediante FIV frente a

6.704.405 niños concebidos de manera espontánea y derivados de gestaciones simples. Estos autores indican, además, que la prevalencia de anomalías del sistema respiratorio también se incrementa.

Respecto a la función gonadal de los nacidos mediante ART, un metaanális muestra niveles reducidos de inhibina B y parámetros alterados en los espermatozoides. Los adultos jóvenes nacidos de ART tuvieron una concentración reducida de espermatozoides, un menor recuento total de espermatozoides y un mayor número de espermatozoides anormales en comparación con los jóvenes nacidos de gestación espontánea (Crafa et al., 2023).

También se han llevado a cabo numerosos estudios para investigar la posible asociación entre el empleo de tecnologías de reproducción asistida y el riesgo de trastorno del espectro autista (TEA) en la descendencia. Ya en 2015, el mayor estudio de cohortes realizado sobre el tema hasta ese momento, que incluyó a 32.922 niños con TEA, concluyó que la incidencia de autismo diagnosticado fue dos veces mayor en los nacimientos con ART que en los nacimientos ocurridos tras fecundación natural (Fountain et al., 2015). Similares resultados arrojan un gran metaanálisis publicado en 2017 (Liu et al., 2017) y un nuevo estudio de cohortes (Rönö et al., 2022).

También hay una incidencia significativamente mayor de neoplasias durante la infancia (Bal et al., 2021). La literatura científica ha sugerido una posible asociación entre el uso de tecnologías de reproducción asistida y un aumento en el riesgo de cánceres pediátricos. Sin embargo, los resultados de los estudios son contradictorios y han dejado preguntas sin responder. Aún no está claro si el ART es la causa directa los cánceres pediátricos y, en caso afirmativo, en qué medida. Además, hay incertidumbre sobre qué tipos de cánceres están verdaderamente asociados con el ART y qué tecnologías específicas podrían estar contribuyendo a un mayor riesgo de estos cánceres.

Por ejemplo, un estudio realizado en 2014 señaló un aumento del riesgo de cánceres del sistema nervioso central (SNC) y neoplasias epiteliales

malignas con el uso de ART (Sundh et al., 2014). Sin embargo, un estudio posterior en 2016 no encontró los mismos riesgos, sino que identificó un mayor riesgo de leucemia y linfoma en los niños concebidos mediante ART (Reigstad et al., 2016). Por su parte, un estudio llevado a cabo en 2022 en Taiwán, que incluyó a 2,3 millones de familias, mostró un mayor riesgo de cáncer de hígado y leucemia asociado con el uso de ART (Weng et al., 2022). En este estudio, se observó que el uso de embriones frescos se relacionaba con un mayor riesgo de cáncer, mientras que no se encontró un riesgo similar con el uso de embriones congelados.

Otro estudio realizado en 2022 mostró un mayor riesgo general de cáncer infantil entre los niños concebidos mediante embriones frescos (Luke et al., 2021). Este estudio, que analizó a más de 1,5 millones de niños en Estados Unidos, reveló riesgos variables dependiendo del tipo de cáncer y el método de ART utilizado. Los investigadores observaron un mayor riesgo de leucemia entre los niños concebidos mediante inducción de la ovulación o inseminación intrauterina, un mayor riesgo de cáncer del SNC entre los niños concebidos a través de embriones frescos autólogos o derivados de donantes, y un mayor riesgo de tumores sólidos entre los niños concebidos a través de embriones autólogos frescos.

En contraste, un estudio realizado en países nórdicos, que incluyó a 7,9 millones de niños, mostró un mayor riesgo de cáncer entre los niños nacidos después de la transferencia de embriones congelados (FET) (Sargisian et al., 2022), en comparación con los niños nacidos mediante embriones frescos o concepción natural. Este estudio identificó un mayor riesgo de tumores epiteliales y melanoma después de cualquier método de ART, así como un mayor riesgo de leucemia después de la FET.

Respecto a las consecuencias que para el desarrollo embrionario tiene la biopsia de trofoectodermo para el diagnóstico preimplanacional prácticamente no se dispone de estudios que hayan evaluado los impactos epigenéticos y morfológicos de TEBx ni en poblaciones humanas ni en modelos animales. En 2024, se ha publicado un estudio realizado en un

modelo de ratones en el que se concluye que la realización de la biopsia del trofoblasto impacta en la salud placentaria y embrionaria durante las fases iniciales del desarrollo (Rhon-Calderon et al., 2024). Se observa que ciertas anomalías resultantes de este procedimiento se resuelven de forma espontánea, mientras que otras evolucionan negativamente en etapas posteriores del desarrollo, dando lugar a modificaciones metabólicas en la descendencia en la etapa adulta.

4.4- Pérdidas embrionarias y descartes erróneos

Cuando se realiza FIV para PGT, el primer escalón de este proceso es el análisis del número de cromosomas para identificar si en alguno de los embriones no es correcto (aneuploidías), y descartarlo antes de continuar el estudio. La proporción de embriones normales que se descartan en la práctica actual del PGT debido a supuestas aneuploidías probablemente varía, en los distintos entornos clínicos, entre el 30 y el 40% (Paulson, 2017). De hecho, se ha informado de, al menos, 200 nacimientos de niños sanos euploides en mujeres que, después de PGT no tenían embriones euploides para transferir y optaron por que se les realizara una trasferencia de embriones supuestamente mosaicos o aneuploides (en el caso de que se hubiera identificado previamente algún embrión euploide, estos 200 niños sanos habrían sido descartados) (Patrizio et al., 2019).

La gran variabilidad en las tasas de mosaicismo reportadas entre clínicas que utilizan tecnologías similares, junto con resultados comparables para embriones mosaicos y euploides, sugiere que se podrían estar descartando muchos embriones viables. Esto podría limitar la cantidad de embriones disponibles para la transferencia y resultar en fallos evitables en los tratamientos de FIV para algunos pacientes. En un reciente análisis de 36.395 blastocistos las tasas de mosaicismo variaron, según los laboratorios del 3,1% al 25,0% (Popovic et al., 2024).

Una serie de 57 transferencias secuenciales de embriones con anormalidades cromosómicas previamente rechazadas, dieron como

resultado el nacimiento de 8 niños sanos, uno de los cuales requirió corrección quirúrgica de la coartación de la aorta. Observando la edad materna avanzada de la muestra en el momento de la recuperación (41,35 ± 3,98 años), un gran número de ciclos de FIV fallidos previos (mediana de 3 por paciente), bajas tasas de embarazos previos, altas tasas de abortos espontáneos previos y, finalmente, un porcentaje considerable de días. 6 y 7 blastocistos (66,0%), el registro hasta ahora representa en su mayoría pacientes con mal pronóstico. Por lo tanto, estos resultados del ciclo de FIV deben considerarse sorprendentemente buenos (Gleicher et al., 2022).

Perder el 30 % de las posibles implantaciones mediante el uso de DPI puede marcar, en no pocas ocasiones, la diferencia entre conseguir un embarazo y no llegar a conseguirlo nunca. Plauson lo explica con claridad: "Con el uso de PGT en el grupo de pacientes de 40 años, existe una posibilidad muy clara de que podamos dañar o descartar el único embrión que tenía al bebé sano" (Paulson, 2017).

Es importante destacar que, en condiciones naturales se estima que aproximadamente el 40% de los embarazos en humanos se pierden en las etapas tempranas, alrededor del momento de la implantación (Macklon et al., 2002). Cuando se trata de FIV, incluso en las pacientes con mejor pronóstico, solo en torno al 30% los embriones que se transfieren al útero dan como resultado un nacimiento vivo. Esto, en el caso concreto de PGT para BRCA, implica que casi el 70% de los embriones seleccionados por no tener mutación para ser transferidos no llegarán a nacer.

La proporción de embriones normales que se descartan puede variar según el centro médico, pero en la práctica actual del PGT, puede ser tan alta como el 40%. Por ello es crucial que las pacientes entiendan la efectivad real del PGT para que puedan evaluar los riesgos y beneficios de este procedimiento y dar un consentimiento informado realmente válido (Paulson, 2017).

En un artículo reciente (Gleicher et al., 2023), se realiza una crítica profunda de los documentos de orientación de la Sociedad Internacional de Diagnóstico Genético Preimplantacional (PGDIS) que tienen desde el

momento en el que se publican, una enorme influencia en la práctica mundial de la FIV. En este análisis, revelan importantes tergiversaciones y contradicciones internas de los mencionados documentos, en lo referente al manejo de los embriones mosaicos, y evidencia la falta de base científica de muchas de sus recomendaciones y la falta de trasparencia respecto a los datos que aporta.

4.5.-Conclusión. Balance del riesgo/beneficio del Diagnóstico preimplantacional.

El uso de la fertilización in vitro con diagnóstico genético preimplantacional en pacientes portadoras de mutaciones BRCA que no presentan problemas de fertilidad suscita importantes cuestionamientos desde el punto de vista médico. Aunque este procedimiento se promueve como la forma de evitar la transmisión de mutaciones asociadas a un mayor riesgo de cáncer, la evidencia científica que muestra la literatura cuestiona su proporcionalidad.

En lo referente a la salud materna, someter a portadoras de BRCA fértiles, capaces de concebir de manera natural, a procedimientos de FIV conlleva riesgos obstétricos significativos, que de manera natural serían mucho menos probables.

En cuanto a la salud embrionaria y fetal, las técnicas de FIV y PGT han demostrado estar asociadas con alteraciones epigenéticas que afectan procesos críticos del desarrollo embrionario. Estas alteraciones se vinculan con mayores riesgos de malformaciones congénitas, como anomalías cardíacas, neurológicas y musculoesqueléticas, además de un aumento en la incidencia de trastornos del espectro autista y ciertos cánceres pediátricos. Estas consecuencias serían evitables en una concepción natural, lo que subraya la desproporcionalidad del procedimiento.

Por otra parte, es importante tener en cuenta la efectividad limitada de la FIV con PGT. Este procedimiento reduce considerablemente las posibilidades de embarazo, lo que obliga a las pacientes a someterse a

múltiples ciclos de FIV, incrementando su carga física, emocional y económica.

En la mayoría de los avances tecnológicos los desafíos éticos se analizan dentro del marco de riesgos y beneficios (Noble, 2008). La aplicación del diagnóstico genético preimplantacional para detectar mutaciones BRCA no es una excepción. Este marco de riesgo-beneficio ha sido utilizado para guiar la formulación de protocolos y políticas. Sin embargo, gran parte de la literatura sobre el uso del PGT para BRCA se centra en un conjunto limitado de preguntas sobre los riesgos y beneficios de este procedimiento. Aunque, evidentemente, las evaluaciones de riesgos constituyen un componente crucial de una evaluación ética, un análisis basado exclusivamente en el marco tradicional de riesgo-beneficio ofrece una perspectiva demasiado limitada.

Por otra parte, es preciso destacar la necesidad de equilibrar, en las actuaciones clínicas, los beneficios previstos frente a los riesgos y la inevitabilidad de los daños físicos, psicológicos y sociales, evaluados no solo por los médicos sino también por los pacientes y la sociedad (Gillon, 1985). Con la bibliografía disponible hasta el momento no es posible conocer cuál es la percepción de las pacientes y de la sociedad, dado que los escasos estudios de experiencia del paciente se basan en datos parciales en los que, prácticamente sin excepción, se omiten tanto los beneficios asociados a la cirugía reductora de riesgos como los riesgos para el embrión seleccionado derivados de la técnica de FIV.

No disponiendo de datos evaluables de percepción de las pacientes y de la sociedad, sí es posible, al menos, con lo expuesto hasta el momento, intentar establecer un balance riesgo-beneficio que refleje de forma más veraz las implicaciones del PGT para mutación BRCA. Como riesgos y beneficios no serán los mismos para la mujer portadora y para el embrión seleccionado, se expondrán de forma independiente.

4.5.1- Sobre la mujer portadora de mutación BRCA

El uso del PGT para mutaciones BRCA presenta un complejo balance de riesgos y beneficios, especialmente desde la perspectiva de la madre. Los principales beneficios del PGT se relacionan con la tranquilidad emocional y el control sobre la carga genética transmitida a los hijos. Saber que los descendientes estarán libres de una predisposición al cáncer alivia parte del peso emocional asociado al diagnóstico de portadora. También amplía el rango de opciones reproductivas y reduce la ansiedad frente a posibles enfermedades futuras en sus hijos.

Por otra parte, el PGT adquiere con frecuencia un significado simbólico para la mujer portadora, al representar una forma de actuar de manera directa contra una mutación genética que condiciona muchos aspectos relevantes de su vida. Esto produce una sensación de control que puede ser fortalecedora para las mujeres que sienten que el diagnóstico limita sus opciones. De esta manera, el PGT puede proporcionar una sensación de esperanza al ofrecer herramientas concretas para enfrentar un riesgo hereditario, transformando lo que podría ser una experiencia de impotencia en una oportunidad de intervención.

Sin embargo, estos beneficios deben ponderarse frente a una variedad de riesgos, que van más allá de las complicaciones técnicas del procedimiento. Uno de estos riesgos es la pérdida de la maternidad espontánea, al transformar un proceso natural en uno altamente medicalizado. Esto puede condicionar también la posibilidad de tener hijos o el número de ellos, debido a las restricciones propias de la FIV, como el costo, la complejidad y la eficacia del tratamiento. Además, las complicaciones obstétricas asociadas a la FIV, como hipertensión, diabetes gestacional o partos prematuros, añaden un nivel de riesgo médico significativo para la madre.

En el plano emocional, el PGT impone una carga considerable al colocar sobre la mujer la responsabilidad de decidir bajo presión, especialmente cuando se enfrenta a dilemas éticos. La posibilidad de que un hijo concebido mediante FIV pueda verse afectado por complicaciones derivadas del

procedimiento puede generar sentimientos de culpa y cuestionamientos sobre la decisión tomada. Además, el impacto psicológico de medicalizar la reproducción puede alterar la percepción de su cuerpo, lo que puede afectar su bienestar emocional a largo plazo.

El PGT para BRCA, por tanto, ofrece beneficios emocionales a la mujer portadora que pueden ser significativos. Pero, por encima de ello, implica riesgos físicos y psicológicos que deben considerarse cuidadosamente.

4.5.2- Sobre la persona en que devendrá el embrión seleccionado

El beneficio para el embrión seleccionado es que nacerá. Es cierto que lo hará sin mutación BRCA que le predisponga al cáncer de mama y de ovario hereditario, pero eso habría sido así, en cualquier caso, ya que tanto el óvulo como el espermatozoide concreto que dieron lugar a su primera célula, al zigoto, no portaban la mutación. La FIV, el PGT y la selección no le ofrecen más beneficios.

Por el contrario, los riesgos a los que se le somete son importantes. Antes de entrar a ello, es importante tener en cuenta que aun en el caso de que no se le suponga entidad personal al embrión y, por tanto, no se le considere sujeto de derechos, existen los que pueden dar en llamarse derechos anticipados. Estos pueden verse violentados por la manipulación del proceso de FIV al existir la posibilidad, sobradamente demostrada, de provocar un daño en la persona futura resultante de dicha manipulación. Tomás Douglas, ateniéndose a esto, sostiene que:

> "La sola concurrencia de este daño inevitable en el futuro debe permitir la consagración de un derecho subjetivo individual en el presente, cuyo titular no es el embrión manipulado, sino la persona que nacerá después, cuya existencia ha sido inexorablemente predeterminada, en su pasado, de un modo arbitrario y unilateral" (Douglas & Devolder, 2013).

Respecto a los riesgos evitables, la evidencia científica ha señalado consistentemente un mayor riesgo de malformaciones congénitas en niños concebidos mediante FIV. Estudios amplios y metaanálisis confirman un

aumento en anomalías que afectan sistemas críticos como el nervioso central, el cardiovascular, el musculoesquelético y el urogenital.

Además de las malformaciones físicas, los datos también indican alteraciones funcionales a largo plazo en los niños nacidos mediante técnicas de reproducción asistida. Entre estas se encuentran problemas en la función gonadal, como recuentos reducidos de espermatozoides y mayor proporción de anomalías en los mismos, lo que sugiere que las intervenciones durante las primeras etapas del desarrollo pueden tener repercusiones persistentes en la salud reproductiva y metabólica de los individuos.

El impacto en el neurodesarrollo es otra de las preocupaciones importantes. Numerosos estudios han asociado el uso de tecnologías ART con un mayor riesgo de trastornos del espectro autista (TEA). La incidencia de TEA en niños nacidos mediante ART es significativamente mayor en comparación con aquellos concebidos espontáneamente, lo que plantea preguntas sobre cómo las técnicas y las condiciones no fisiológicas de la FIV afectan el desarrollo neurológico del embrión.

Asimismo, existe un creciente cuerpo de evidencia que sugiere un mayor riesgo de cánceres pediátricos en niños concebidos mediante ART. Aunque los estudios presentan resultados variables, algunos han encontrado un incremento en la incidencia de leucemias, linfomas y tumores del sistema nervioso central. Estas asociaciones no solo refuerzan las preocupaciones sobre las posibles consecuencias negativas de las ART, sino que también introducen incertidumbres adicionales sobre los efectos a largo plazo de estas tecnologías.

El procedimiento específico del PGT añade otra capa de riesgo. La biopsia del trofoectodermo, una etapa clave para analizar el material genético del embrión, puede alterar tanto su estructura como su desarrollo epigenético. Estudios recientes han demostrado que estas alteraciones pueden no resolverse completamente y pueden manifestarse más adelante en la vida, afectando el metabolismo y otros aspectos de la salud de los individuos.

Resulta evidente, por tanto, que el embrión no obtiene ningún beneficio directo del PGT. En lugar de proteger o mejorar su desarrollo, el procedimiento lo somete a riesgos que podrían evitarse mediante la concepción natural, especialmente en casos en los que no existen problemas de fertilidad en los progenitores. Por tanto, el PGT, desde la perspectiva del embrión, carece de justificación.

Por todo lo anteriormente expuesto, la indicación de seleccionar embriones libres de mutación para evitar la transmisión de predisposiciones genéticas, en el caso de mutaciones BRCA, parece desproporcionada para los riesgos que se derivan de las tecnologías implicadas. La posibilidad de causar daño a los embriones y, por tanto, a los futuros niños, exige una reflexión profunda sobre la necesidad y las limitaciones de la FIV-PGT como recomendación a las mujeres portadoras de mutación BRCA con deseo genésico.

PARTE II. IMPLICACIONES LEGALES, ECONÓMICAS Y BIOÉTICAS DE LAS TECNOLOGÍAS REPRODUCTIVAS EN EL CONTEXTO DE MUTACIÓN BRCA

CAPÍTULO 5: ASPECTOS LEGALES

Tras haber abordado los aspectos médicos relacionados con el diagnóstico preimplantacional (PGT) para mujeres portadoras de mutación BRCA, se analizarán otros factores que también influyen en esta práctica, comenzando por los aspectos legales. Estos factores contribuyen a configurar el ámbito clínico al definir marcos regulatorios y criterios de acceso, pero a la vez son transformados e influenciados por la propia práctica clínica. Resulta esencial examinar los aspectos legales para entender las motivaciones que existen detrás de la indicación del PGT, especialmente después de haber cuestionado su justificación desde una perspectiva clínica.

El análisis del contexto legal permite una mejor comprensión de cómo las normativas y regulaciones impactan en la práctica del diagnóstico preimplantacional y en qué medida estas leyes responden a intereses de control, protección de la salud pública o valores éticos particulares de cada sociedad. Este análisis busca clarificar cómo los marcos legales pueden facilitar o limitar el acceso al PGT y cómo estas normativas influyen en su recomendación, más allá de los criterios clínicos previamente cuestionados.

El sistema legal de cada país establece sus propias normas y regulaciones sobre la aprobación y uso de nuevas tecnologías médicas, incluyendo las pruebas genéticas. Las leyes determinan la aprobación y supervisión de los procedimientos médicos como el PGT, asegurando que sean seguros y eficaces antes de ser utilizados clínicamente. También marca los estándares de calidad que deben cumplir los laboratorios y profesionales de la salud que realizan estas pruebas.

Otro aspecto esencial que se regula legalmente es el consentimiento informado y los derechos del paciente. Las distintas normativas establecen las obligaciones de los profesionales de la salud de proporcionar

información comprensible y completa sobre los riesgos, beneficios y alternativas del PGT y los derechos de los pacientes a recibir esta información y a tomar decisiones autónomas sobre su salud y tratamientos, sin coerción. Las leyes y regulaciones también condicionan la disponibilidad y accesibilidad del PGT, a través de las políticas de financiación. Mediante ellas determinarán si los seguros de salud, públicos o privados cubren su costo.

Igualmente, resulta crucial la regulación de la protección de datos. La realización de pruebas genéticas implica la recopilación y almacenamiento de información genética sensible. Las distintas leyes regulan el manejo y almacenamiento de la información genética obtenida a través del PGT y protegen la confidencialidad de los pacientes, estableciendo cómo y con quién se puede compartir esta información.

El enfoque de cada país para regular el PGT puede clasificarse de varias maneras. Los países pueden optar por una regulación mediante ordenamiento público, donde las directrices son establecidas por el Estado, o mediante ordenamiento privado, donde la autorregulación es promovida desde las sociedades científicas o las instituciones tecnológicas (Ginoza & Isasi, 2020).

En un enfoque de orden público, como es el propio de los países europeos, el uso del PGT está regulado por estatutos o legislación promulgada por los gobiernos. Estas normativas legales pueden variar significativamente en cuanto a los criterios de aceptabilidad y aplicabilidad, desde la imposición de prohibiciones generales hasta la restricción del PGT a indicaciones específicas y limitadas. En cualquier caso, los tribunales nacionales de la mayoría de los países europeos y, en buena medida las instituciones supranacionales e internacionales, han desempeñado un papel crucial en el cambio hacia una postura progresivamente más permisiva en lo que respecta a cuestiones relacionadas con la reproducción asistida y la genética. Mediante la interpretación de las leyes existentes y la emisión de

nuevos fallos, los tribunales han contribuido significativamente a moldear el panorama en este ámbito.

En un enfoque de orden privado, la regulación se basa en directrices o autorregulación establecidas por profesionales de la salud y la comunidad científica. En este caso, no hay intervención gubernamental directa en la regulación del PGT, sino que se confía en que los profesionales y las organizaciones pertinentes establezcan estándares y prácticas aceptables.

La autorregulación o los ordenamientos privados no tienen fuerza legal vinculante y, por lo tanto, se basan únicamente en el cumplimiento voluntario por parte de los profesionales sanitarios y las empresas tecnológicas. Esto implica el seguimiento de directrices o declaraciones de posición emitidas por organizaciones profesionales, como la Sociedad Estadounidense de Medicina Reproductiva (ASRM), que ofrecen pautas de buenas prácticas, pero no imponen sanciones o consecuencias legales por el incumplimiento.

Un ejemplo claro de la escasa regulación de este sistema de enfoque privado es el abordaje que el Comité de Ética de la ASRM hace sobre la utilización de PGT para la selección de sexo sin indicaciones médicas. En su documento *Uso de tecnología reproductiva para la selección del sexo por razones no médicas: opinión del Comité de Ética* (ASRM, 2022), expone:

> "El uso no médico de la fertilización in vitro (FIV) con pruebas genéticas previas a la implantación para detectar aneuploidías (PGT-A) expresamente para la selección del sexo es una práctica éticamente controvertida. No se debe fomentar la selección del sexo por indicaciones no médicas*"*.

Pero a continuación deja patente la escasa regulación efectiva sobre la práctica de los profesionales y sobre las actividades de las empresas que proveen de estos servicios:

> *"*Se alienta a las clínicas a desarrollar y poner a disposición sus políticas sobre la provisión de selección de sexo no médica. Los profesionales que ofrecen servicios de reproducción asistida no tienen ninguna obligación

> ética de proporcionar o negarse a proporcionar métodos de selección de sexo no indicados médicamente*".*

Dada la importancia que tienen los distintos sistemas legales a la hora de establecer las políticas que regulan el diagnóstico preimplantacional, es importante explorar la normativa que aplican diferentes países, así como los marcos regulatorios supranacionales. Previo al estudio de los diferentes marcos legales, se analizará el Convenio de Oviedo. Este convenio establece principios éticos y jurídicos fundamentales en el ámbito de la biomedicina, especialmente en lo relativo a la protección de los derechos humanos frente a los avances de la biotecnología. Para las legislaciones europeas que lo suscriben, supone una base legal común que regula aspectos como el consentimiento informado, la privacidad genética y la prohibición de intervenciones genéticas con fines distintos a los terapéuticos, promoviendo un enfoque ético en la investigación y la aplicación de tecnologías biomédicas.

Se analizarán las legislaciones de distintos países en lo que respecta al PGT

, enfocándose especialmente en su aplicación a mutaciones BRCA cuando esta esté contemplada en la normativa. En primer lugar, se revisarán las leyes de países europeos que han suscrito el Convenio de Oviedo: Francia e Italia, por su cercanía geográfica y cultural a España; Alemania, debido a los antecedentes históricos en materia de eugenesia que condicionan su legislación; y Reino Unido dada su influencia en el resto de los países europeos en el ámbito biomédico, que sigue siendo notable incluso después del Brexit.

Asimismo, se estudiará la legislación de Estados Unidos ya que, aunque presenta un modelo llamativamente distinto al europeo, sus prácticas clínicas a menudo impactan en las normativas europeas. Se analizará también la legislación de Rusia, para incluir en el análisis la perspectiva de un modelo no suscrito al Convenio de Oviedo y relativamente desvinculado de la influencia norteamericana. Finalmente, se entra en detalle en la

legislación española y se establecen comparativas con el resto de las analizadas.

No se ha considerado necesario analizar los sistemas legales de otros países europeos, ya que la mayoría se alinean con el marco común establecido por el Convenio de Oviedo, compartiendo principios éticos y jurídicos similares a los que ya se exponen. Tampoco se incluirá la legislación de otros países con marcada influencia económica y tecnológica como China, debido a que sus enfoques en genética y biotecnología se desarrollan bajo contextos culturales y políticos muy distintos, y a la opacidad de sus prácticas biomédicas, lo que limita su aplicabilidad o influencia directa en las normativas europeas.

5.1.- El Convenio de Oviedo

El Convenio de Oviedo (1997), formalmente conocido como Convenio sobre Derechos Humanos y Biomedicina del Consejo de Europa, establece un conjunto de principios y estándares éticos y legales que los países signatarios deben adoptar y reflejar en su legislación nacional. Esto crea una base común que facilita la armonización de las leyes en Europa. Los países que ratifican el Convenio están legalmente obligados a cumplir con sus disposiciones. Esto implica que deben revisar y, si es necesario, modificar su legislación nacional para alinearla con los principios del Convenio. Éste subraya la protección de los derechos humanos en todos los aspectos de la biomedicina, incluyendo la investigación, el tratamiento y las intervenciones médicas.

El capítulo 12 del Convenio de Oviedo aborda las pruebas genéticas predictivas y su uso responsable, considerando tanto los avances científicos como los derechos individuales.

> "Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a

> una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético apropiado".

Destaca que, aunque el progreso en genética permite identificar genes asociados a enfermedades hereditarias y de inicio tardío, esto no siempre garantiza que la persona desarrollará la enfermedad ni permite predecir su gravedad. Sostiene que las pruebas predictivas pueden ser beneficiosas al permitir tratamientos preventivos o cambios en el estilo de vida, pero solo en casos donde existan medidas efectivas.

El Convenio subraya la importancia del derecho a saber y a no saber, el consentimiento informado y el acompañamiento con asesoramiento genético. También advierte sobre el uso inapropiado de pruebas genéticas fuera del ámbito de la salud, como en seguros y empleo, donde puede interferir con la privacidad y los derechos individuales. De esta manera, indica que las pruebas predictivas solo pueden aplicarse por motivos de salud individual o investigación relacionada, y su aplicación fuera de estos fines debe estar estrictamente regulada.

En 1997, año en que se aprobó el Convenio, las técnicas de diagnóstico genético estaban muy lejos del desarrollo alcanzado en la actualidad. Eso hizo que en el documento no se diferenciara diagnóstico preimplantacional de diagnóstico prenatal, englobando ambos procedimientos en el concepto único de pruebas genéticas predictivas[11]. En 2008, se elaboró un Protocolo Adicional al Convenio de Oviedo sobre pruebas genéticas con fines de salud (Europa, 2008). Pero en el artículo 2.2 expone que este Protocolo no aplica a las pruebas genéticas realizadas en el embrión o el feto. Esto hace que la regulación ética que pretende el Convenio no pueda constituirse en un marco preciso para la indicación de PGT.

El Convenio sí establece normas claras para la investigación en embriones in vitro (Artículo 18), permitiendo esta investigación solo cuando esté

[11] Apartado 83 del informe explicativo.

expresamente autorizada por la ley y bajo condiciones que garanticen una protección adecuada del embrión.

> "Cuando la experimentación con embriones «in vitro» esté admitida por la ley, ésta deberá garantizar una protección adecuada del embrión.mSe prohíbe la constitución de embriones humanos con fines de experimentación".

Los países deben desarrollar legislaciones que regulen estrictamente la investigación en embriones y aseguren el respeto a la dignidad humana.

5.2.- Legislación Británica

En Gran Bretaña, la regulación del diagnóstico genético preimplantacional está bajo la supervisión de la *Human Fertilisation and Embryology Authority*, (HFEA). La HFEA establece directrices y marcos regulatorios específicos para asegurar que el PGT se realice de manera ética y segura.

La Ley de Fertilización Humana y Embriología de 1990 (HFE Act 1990) establece el marco legal para la regulación de la fertilización humana y la embriología en el Reino Unido. Ha sido modificada con posterioridad por la Ley de Fertilización Humana y Embriología de 2008 para incluir avances tecnológicos y éticos.

Antes de octubre de 2009, cada solicitud de PGT era evaluada individualmente para su autorización. La primera autorización para el diagnóstico genético preimplantacional para la mutación BRCA1 se concedió en 2007. Sin embargo, desde octubre de 2009 la mayoría de las condiciones para el PGT se consideran, en principio, autorizadas. Esto implica que el Comité de Licencias de la Autoridad de Fertilización Humana y Embriología (HFEA) examinará si una condición específica cumple con los requisitos legales establecidos en la Ley de Fertilización Humana y Embriología de 2008. Si el Comité de Licencias aprueba la condición para el diagnóstico mediante PGT, cualquier clínica con autorización para realizar PGT puede llevar a cabo pruebas para esa condición, siempre que

se adhieran a las directrices establecidas en el Código de Práctica de la HFEA.

La autorización para el diagnóstico genético preimplantacional para la mutación BRCA1 y 2 se concedió de esta manera en junio de 2010. La Autoridad decidió que cualquier centro con una licencia de PGT podría ofrecer su realización que previamente habían sido autorizadas caso por caso, antes del cambio en el régimen de licencias en octubre de 2009, siempre que el centro demostrara competencia (Fertilisation & Authority, 2010).

Debido a que el PGT para BRCA 1 y 2 ahora puede ser realizado por cualquier centro con una licencia de PGT, la HFEA no tiene información sobre cuántas personas han intentado utilizar el PGT para realizar pruebas de BRCA 1 o 2 después de octubre de 2009. La HFEA registra si el ciclo de tratamiento de un paciente implica DGP, sin embargo, no registra la condición para la cual se utilizó el PGT. Por tanto, no se tiene registro de cuántos pacientes se han sometido a un tratamiento con PGT para BRCA 1 y 2.

En resumen, la legislación británica, supervisada por la Autoridad de Fertilización Humana y Embriología (HFEA), permite desde 2009 que cualquier clínica con licencia realice PGT para condiciones aprobadas previamente, entre las que se incluyen las mutaciones BRCA1 y BRCA2, sin necesidad de autorización caso por caso.

5.3.- Legislación italiana

En Italia, la regulación del diagnóstico genético preimplantacional ha sido objeto de un considerable debate y evolución a lo largo de los años. La ley principal que rige las prácticas de reproducción asistida y, por extensión, el PGT, es la Ley º 40 de 2004 (Gazzetta Ufficiale della Reppublica Italiana, 2004).

Esta ley inicialmente impuso restricciones estrictas sobre las prácticas de reproducción asistida, como la prohibición del PGT. También estableció límites importantes en la creación de embriones: se permitía la creación de un máximo de tres embriones por ciclo de tratamiento, y todos los embriones creados debían ser transferidos al útero de la mujer simultáneamente. Se prohibía igualmente la selección de embriones salvo en casos muy específicos relacionados con enfermedades hereditarias graves.

Las restricciones iniciales de la Ley nº 40 han sido modificadas significativamente a través de varias sentencias del Tribunal Constitucional Italiano:

- Sentencia nº 151 de 2009 (Corte Costituzionale, 2009): esta decisión permitió el uso de PGT en casos donde existiera un riesgo elevado de enfermedades genéticas graves. La sentencia argumentó que la prohibición absoluta era incompatible con los derechos fundamentales de los individuos a la salud y la autodeterminación. También anuló la limitación que permitía la creación de un máximo de tres embriones por ciclo y la obligación de transferirlos simultáneamente al útero de la mujer.
- Sentencia nº 96 de 2015 (Corte Costituzionale, 2015a): esta decisión eliminó la restricción del límite de tres embriones, permitiendo la creación de más embriones si es médicamente necesario y permitiendo también la congelación de embriones no transferidos inmediatamente. Sin embargo, la Corte consideró legítima la prohibición de la supresión de embriones, incluso en casos de embriones sobrantes afectados por dichas enfermedades.
- Sentencia nº 229 de 2015 (Corte Costituzionale, 2015b): esta sentencia permitió el acceso a técnicas de reproducción asistida, incluyendo el PGT, a parejas fértiles portadoras de enfermedades genéticas hereditarias.

En Italia, la ley 40/2004 estableció el Registro MAR (*Marco d'azione per la riproduzione assistita*) en Italia. Es el conjunto de normas, regulaciones y directrices que gobiernan las prácticas de reproducción asistida. Este marco está principalmente delineado por la Ley nº 40 de 2004 y las interpretaciones y modificaciones introducidas por decisiones judiciales posteriores.

En Italia, en 2020, se realizaron 3.598 ciclos de TAR aplicando investigaciones genéticas (PGT). De ellos resultaron 833 nacimientos vivos. Estos ciclos se realizaron en 57 centros de ART: 40 privados, 10 privados cubiertos por el NHS y 7 públicos. La mayoría de los ciclos con PGT se realizaron en centros privados (Scaravelli et al., 2024).

En resumen, en Italia, la Ley nº 40 de 2004 inicialmente prohibió el PGT y restringió la reproducción asistida. Con posterioridad, varias sentencias del Tribunal Constitucional han flexibilizado estas limitaciones, permitiendo el PGT en casos de riesgo genético grave y ampliando el acceso a parejas fértiles con enfermedades hereditarias.

5.4.- Legislación francesa

En Francia, el PGT está estrictamente regulado. El cuerpo principal de legislación que regula el PGT en Francia es la ley nº 94-654 de 1994 que introduce la regulación de las prácticas de reproducción asistida y los principios éticos fundamentales en biomedicina. Las reformas de 2004, 2011 y 2021 actualizaron las leyes de bioética para abordar nuevos avances científicos y tecnologías, incluyendo el uso del PGT (Code de la santé publique: Chapitre ier: Diagnostics anténataux: Diagnostic prénatal et diagnosti … (articles L2131-1 à L2131-5), 2021).

El diagnóstico preimplantacional sólo se autoriza excepcionalmente en las siguientes condiciones:

- El médico que ejerce su actividad en un centro multidisciplinario de diagnóstico prenatal debe certificar que la pareja o la mujer soltera,

debido a su situación familiar, tiene una alta probabilidad de dar a luz a un hijo que padece una enfermedad particularmente grave o una enfermedad genética reconocida como incurable en el momento del diagnóstico.

- El diagnóstico sólo puede realizarse cuando ha sido identificado previamente y con precisión, en uno de los padres o en uno de sus ascendientes inmediatos en el caso de una enfermedad gravemente invalidante, con revelación tardía y prematuramente poniendo en juego el pronóstico vital, la anomalía o anomalías responsables de dicha enfermedad.

La *Agence de la Biomedicine* (*Diagnostics & génétique médicale,* 2022) reitera que sólo un equipo de profesionales de un centro multidisciplinario de diagnóstico prenatal (CPDPN) puede autorizar el uso de este diagnóstico: certifica que la persona, teniendo en cuenta sus antecedentes familiares, tiene una alta probabilidad de dar a luz a un niño afectado por una enfermedad genética.

En resumen, en Francia, la regulación del PGT permite su uso bajo condiciones estrictas para evitar la transmisión de enfermedades genéticas graves. La ley de bioética de 1994, revisada en 2004 y 2011, establece que el PGT solo puede realizarse en casos de alto riesgo de enfermedades graves incurables y con autorización previa.

5.5.- legislación alemana

Alemania ha sido uno de los países en los que más restrictiva ha sido la legislación en lo que se refiere a selección embrionaria. La figura de la eugenesia en su historia reciente ha determinado esta orientación, entre otras muchas.

La legislación principal que regula el PGT en Alemania es la Ley de Protección de Embriones (Embryonenschutzgesetz, ESchG) y la Ley de Diagnóstico Genético (Gendiagnostikgesetz, GenDG). En 1990 se promulgó

la Ley de Protección de Embriones (EPA) (Bundesministerium der Justiz, 1990) que prohibía el PGT. En el primer artículo se prohibía la fertilización de un óvulo con cualquier objetivo que no sea su transferencia al útero de una mujer. En el segundo se prohibía cualquier uso de un embrión que no sea el de preservarlo.

El cambio legislativo en Alemania se debió a una decisión del Tribunal Supremo Federal de 2010 que absolvió a un médico de Berlín de violar la Ley de Protección de Embriones de 1990. El médico berlinés Matthias Bloechle trató de cambiar la regulación desafiando la legislación (Wilhelm et al., 2013). Entre 2005 y 2006, encontró tres parejas con predisposiciones conocidas que afectarían gravemente al feto o al niño. Estas parejas estaban dispuestas a permitirle realizar un PGT en sus embriones de FIV y descartar aquellos que fueran genéticamente defectuosos. Posteriormente, Bloechle llevó el caso ante los tribunales. En 2010, el Tribunal Supremo Federal de Alemania lo absolvió, estableciendo que el PGT está permitido en ciertos casos. Esto desencadenó un intenso debate que culminó en una votación parlamentaria que promulgó la Ley de diagnóstico previo a la implantación (Bundesministerium der Justiz, 2013). Se añadió a la Ley de protección de embrionaria como artículo 3a y entró en vigor el 8 de diciembre de 2011.

Las parejas que deseen utilizar el PGT deberán cumplir con ciertos criterios, como tener una predisposición genética a una enfermedad grave. Además, todas las solicitudes de PGT deberán ser evaluadas por un panel de ética médica para garantizar que se cumplan los requisitos y se respeten los principios éticos.

En resumen, en Alemania la Ley de Protección de Embriones de 1990 prohibía el PGT, pero un fallo del Tribunal Supremo Federal en 2010 permitió el PGT en ciertos casos, lo que condujo a la Ley de Diagnóstico Preimplantacional en 2011. Esta ley autoriza el PGT solo para parejas con predisposición genética a enfermedades graves y requiere una evaluación ética previa para cada caso.

5.6.- Legislación rusa

En la Federación de Rusia, la implementación de la Tecnología de Reproducción Asistida (ART) se fundamenta en el artículo 55 de la Ley Federal No. 323-FZ del 21 de noviembre de 2011, *"Sobre los fundamentos de la protección de la salud pública en la Federación de Rusia*" (Federación Rusa, 2011). Esta ley permite prácticas como la FIV, la criopreservación de células germinales o la gestación subrogada, pero no menciona específicamente las pruebas genéticas preimplantacionales.

En la Orden del Ministerio de Sanidad, de fecha 31 de julio de 2020 no. 803n "*Acerca del uso de tecnologías de reproducción asistida, contraindicaciones y restricciones en su uso*" (Ministerio de salud de Rusia, 2020) no hace ninguna referencia a la regulación del PGT. La única referencia que hace es en el artículo 10 de la Orden a cerca de las indicaciones para la FIV y la transferencia de embriones criopreservados en la sección c, en la que incluye: "*enfermedades hereditarias, para cuya prevención es necesaria la realización de pruebas genéticas preimplantacionales (en lo sucesivo, PGT), independientemente del estado de fertilidad*".

En resumen, en Rusia la legislación permite el PGT como parte de las tecnologías de reproducción asistida, fundamentada en la Ley Federal No. 323-FZ de 2011, aunque no se regula específicamente. La Orden del Ministerio de Sanidad de 2020 menciona el PGT como indicado para prevenir enfermedades hereditarias, sin restricciones.

5.7.- Legislación de Estados Unidos

Estados Unidos, a diferencia de los países europeos estudiados, no posee una regulación específica para el diagnóstico genético preimplantacional. Por tanto, el PGT se puede utilizar para cualquier condición o enfermedad para la que haya pruebas genéticas disponibles. Esto se decide a criterio de los especialistas en fertilidad y de las opciones reproductivas de los

pacientes, para cualquier situación que consideren que puede ser beneficiosa, sin estar limitados por regulaciones gubernamentales.

Esta ausencia de regulación legislativa da lugar a que el PGT se utilice para una variedad de propósitos controvertidos. Entre ellos se incluye la selección del sexo de los embriones, la selección de embriones con discapacidades como la sordera o la acondroplasia, y la selección de "hermanos salvadores" que puedan servir como donantes de tejidos para parientes enfermos (Bayefsky, 2018).

Las directrices de las sociedades médicas no son jurídicamente vinculantes y muchas directrices establecen que son recursos educativos, no requisitos (Bayefsky, 2016). Además, ninguna de las sociedades profesionales relevantes ha promulgado directrices concluyentes destinadas a restringir el PGT a un conjunto de usos éticamente aceptables.

El Colegio Americano de Genética Médica (ACMG) no tiene una política específica sobre PGT, pero su política sobre exámenes prenatales y previos a la concepción establece que debe haber asociaciones validadas entre una mutación y la gravedad de un trastorno (Delatycki et al., 2020). Sin embargo, el ACMG también sugiere que para los trastornos que aparecen en la edad adulta y los trastornos con fenotipos leves, expresión variable y baja penetrancia, los padres deberían poder decidir si quieren conocer esta información. Por lo tanto, queda en manos de los padres si desean recibir información y actuar en consecuencia sobre afecciones genéticas menos graves de sus futuros hijos.

La falta de regulación del PGT en Estados Unidos, debido a las características particulares del panorama político y económico del país, tiene importantes implicaciones éticas y prácticas tanto para los pacientes estadounidenses como para aquellos que buscan este servicio en todo el mundo. Desde un punto de vista práctico, la falta de regulación permite que se utilice para una variedad de propósitos no médicos como los ya citados. Esto conduce a un aumento en la demanda de servicios de PGT, así como a una mayor comercialización de la tecnología genética. Además, la falta de

regulación puede dar lugar a disparidades en la calidad y la precisión de los servicios de PGT en diferentes clínicas de fertilidad, lo que puede afectar negativamente a la seguridad y eficacia del procedimiento.

A nivel global, la falta de regulación en los Estados Unidos también puede tener un impacto en la percepción y la regulación del PGT en otros países. Su disponibilidad sin restricciones en Estados Unidos puede influir en la forma en que otros países regulan esta tecnología, llevando a adoptar enfoques más permisivos.

Esta falta de regulación en el PGT en Estados Unidos está estrechamente relacionada con las políticas económicas neoliberales del país, que promueven la minimización de la intervención del gobierno en la economía y en los asuntos sociales. En un sistema económico neoliberal, se valora la autonomía individual y se enfatiza la libre elección y la responsabilidad individual. Esta perspectiva se ha extendido a la medicina y la reproducción asistida, ámbitos en los que se defiende que los pacientes y los médicos deben tener la libertad de tomar decisiones sin una interferencia excesiva del gobierno. Como resultado, en lugar de establecer regulaciones estrictas, el gobierno permite que los médicos y las clínicas de fertilidad determinen cómo y cuándo utilizar el PGT.

En un sistema de atención médica privatizado, las decisiones se toman en gran medida en función de consideraciones económicas y de mercado. Las clínicas de fertilidad, como cualquier otro negocio, buscan maximizar sus ganancias y satisfacer las demandas del mercado. Esto conlleva que se les permita ofrecer una amplia gama de servicios, incluido el PGT para cualquier indicación, sin restricciones legales significativas.

Otro factor importante es la influencia de la industria biomédica en la formulación de políticas. Las grandes empresas farmacéuticas y de tecnología médica tienen un fuerte interés en mantener un ambiente regulatorio laxo que les permita desarrollar y comercializar nuevos productos y servicios con poca interferencia del gobierno. Esto se traduce

en un lobby poderoso que influye en la política pública y en la falta de regulación del PGT (Mohapatra & Fox, 2020).

Un ejemplo de la influencia económica en la práctica del PGT es la utilización masiva de las pruebas genéticas preimplantacionales para detectar aneuploidías (PGT-A). Esta se ha vuelto prácticamente un componente estándar de los tratamientos de fertilización in vitro. Entre 2014 y 2018, el porcentaje de ciclos de FIV que incluyeron PGT-A aumentó del 17% al 44%, lo que representa un aumento del 159%. Esto se produce a pesar de la falta de evidencia que respalde una utilidad clínica significativa de PGT-A para mejorar los resultados de la FIV.

Vale la pena mencionar que cada ciclo adicional de PGT-A tiene un costo promedio de alrededor de 5.000 dólares (sumado esto a los costes de la FIV) lo que resulta en un aumento significativo en los costos totales de la FIV. Esto añadirá, al menos, entre 350 y 400 millones de dólares adicionales al año a los ya elevados costos de la FIV (Gleicher, Norbert et al., 2023).

En resumen, en Estados Unidos, el PGT carece de una regulación específica, y se permite su uso para cualquier condición genética a criterio de los especialistas y pacientes.

5.8.- Legislación española

La historia de la regulación de las pruebas genéticas preimplantacionales en España refleja la evolución tanto de la sociedad como de la tecnología. Desde su primera mención en la Ley de Reproducción Asistida de 1988, el marco regulatorio ha experimentado cambios significativos para adaptarse a los avances científicos y las preocupaciones sociales en constante evolución.

La Ley 35/1988, de 22 de noviembre, sobre Técnicas de Reproducción Asistida (Boletín Oficial del Estado, núm. 282, de 24 de noviembre de 1988) reconoció el potencial del PGT para mejorar las técnicas de reproducción asistida y diagnosticar enfermedades hereditarias. Sin embargo, la

regulación específica de estas pruebas se pospuso para un marco regulatorio futuro, lo que creó un entorno de incertidumbre en torno a su aplicación:

> Art. 12.1.-Toda intervención sobre el preembrión, vivo, in vitro, con fines diagnósticos, no podrá tener otra finalidad que la valoración de su viabilidad o no, o la detección de enfermedades hereditarias, a fin de tratarlas, si ello es posible, o de desaconsejar su transferencia para procrear.

La concesión de licencias para la fecundación in vitro en 1996 fue un paso importante, que se reguló mediante el Real Decreto 413/1996, de 1 de marzo (Boletín Oficial del Estado, núm. 62, de 12 de marzo de 1996), por el que se establecen los requisitos técnicos y funcionales precisos para la autorización y homologación de los centros y servicios sanitarios relacionados con las técnicas de reproducción humana asistida. Pero esta normativa no incluyó un procedimiento específico para la regulación del PGT. La falta de un marco regulatorio claro generó preocupaciones éticas y debates sobre la ética y el uso apropiado de estas tecnologías.

La Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA), prevista en la Ley de 1988, se estableció en 1997 a través del Real Decreto 415/1997, de 21 de marzo (Boletín Oficial del Estado, núm. 74, de 27 de marzo de 1997, 1997), por el que se crea dicha comisión. En un principio, su función era principalmente consultiva, pero con el tiempo evolucionó hacia un papel más activo en la regulación, autorizando prácticas como el PGT.

La Ley 14/2006, de 26 de mayo (Boletín Oficial del Estado, núm. 126, de 27 de mayo de 2006, 2006), sobre técnicas de reproducción humana asistida marcó un avance significativo en la regulación del PGT. Estableció un marco regulatorio más amplio para el diagnóstico genético preimplantacional y la selección genética preimplantacional, con el fin de adaptarse a los avances tecnológicos y las nuevas condiciones genéticas sin necesidad de modificar la normativa vigente. Esta ley permitió el uso del PGT para enfermedades genéticas hereditarias consideradas graves, de

inicio temprano y sin tratamiento disponible, así como su utilización del para identificar alteraciones que puedan comprometer la viabilidad de los embriones.

La Ley 14/2006 permitió el uso de estas pruebas para enfermedades genéticas graves de aparición temprana y condiciones que afectaban la viabilidad embrionaria. Sin embargo, dejó abierta la posibilidad a otras aplicaciones del PGT, que precisan una autorización explícita por parte del CNRHA.

> Artículo 12. Diagnóstico preimplantacional.
> 1. Los centros debidamente autorizados podrán practicar técnicas de diagnóstico preimplantacional para:
> a) La detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo posnatal con arreglo a los conocimientos científicos actuales, con objeto de llevar a cabo la selección embrionaria de los preembriones no afectos para su transferencia.
> b) La detección de otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del preembrión.
> La aplicación de las técnicas de diagnóstico preimplantacional en estos casos deberá comunicarse a la autoridad sanitaria correspondiente, que informará de ella a la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.
> 2. La aplicación de técnicas de diagnóstico preimplantacional para cualquiera otra finalidad no comprendida en el apartado anterior, o cuando se pretendan practicar en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones in vitro con fines terapéuticos para terceros, requerirá de la autorización expresa, caso a caso, de la autoridad sanitaria correspondiente, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que deberá evaluar las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso.

Con un enfoque más técnico, el CNRHA se convirtió en el principal organismo para la autorización del PGT. Sin embargo, hubo preocupaciones sobre el cambio en su misión original. En 2010, a través del Real Decreto 42/2010, de 15 de enero (Boletín Oficial del Estado, núm. 14, de 16 de enero de 2010, 2010), por el que se regula la Comisión Nacional de

Reproducción Humana Asistida, el gobierno redujo el número de miembros y alentó la elaboración de una lista de enfermedades específicas para las que el PGT podría realizarse sin autorización especial. Este proceso resultó ser un desafío debido a la complejidad y la diversidad de las condiciones genéticas.

Con el objetivo de mejorar la eficiencia en el proceso de evaluación y aprobación de solicitudes para la aplicación de técnicas de PGT se estableció en 2017 que la Secretaría del CNRHA emitiera informes de autorización (esto es, sin requerir la aprobación de la Comisión) para las siguientes enfermedades monogénicas:

- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
- Síndrome de Lynch.
- Poliquistosis Renal.
- Enfermedad de Huntington.
- Neoplasia Endocrina Múltiple 1 y 2.
- Síndrome de Von Hippel-Lindau.

En el año 2021, se aprobó la inclusión de 20 enfermedades adicionales, entre las que se incluyó el Cáncer de mama/ovario hereditario. En la reunión plenaria celebrada el 31 de mayo de 2022, se revisó este procedimiento y se aprobó ampliar los criterios desde el punto de vista reproductivo para evaluar las solicitudes de enfermedades susceptibles de Diagnóstico Genético Preimplantacional. En aquellos casos en los que se cumplan estos nuevos criterios, el informe favorable se emite directamente desde la Secretaría.

Durante el período comprendido entre el 1 de enero de 2019 y el 31 de marzo de 2023, la CNRHA ha recibido un total de 910 solicitudes de informe. De estas solicitudes, 874 correspondieron a informes para la realización de PGT (Ministerio de Sanidad, sf).

La evolución del marco regulatorio para el PGT en España ha sido un proceso complejo, que han contribuido significativamente al surgimiento y desarrollo de una economía reproductiva. La intervención activa del Estado

en la economía también ha sido fundamental, ya que ha promovido una economía de mercado en torno a las ART mediante la financiación de investigaciones, la creación de marcos legales específicos y la implementación de políticas públicas que fomentan la inversión en este sector, la apertura de mercados o la promoción de inversión extranjera.

En este contexto, el Estado español no es un mero observador, sino un actor clave que desempeña un papel fundamental en habilitar, regular y conectar la economía reproductiva con las cadenas globales de fertilidad.

Probablemente por ello, España tiene una legislación igualmente permisiva que otros países del entorno, como es el caso del Reino Unido, pero con patrones de uso significativamente diferentes. En el Reino Unido, las técnicas de diagnóstico genético preimplantacional se realizan de manera muy selectiva. En cambio, en España, se llevan a cabo aproximadamente un tercio de todas las realizaciones de PGT de Europa.

Según el informe *ART en Europa, 2019: resultados generados a partir de registros europeos por ESHRE* (Smeenk et al., 2023), España es el país de Europa con más clínicas de FIV (247) pero es el 6º en número de ciclos de TRA, detrás de Rusia, Gran Bretaña, Alemania, Francia e Italia.

Pese a ello, es el país con más ciclos de PGT, con gran diferencia respecto al resto. De hecho, en España se realiza el 36,4% de todos los PGT de Europa: 22.190 de 64.089, en el 6,93% de las ART en Europa se realizó DPG. En España fue en el 28,27%, casi cinco veces más que la media europea. Respecto al porcentaje de ART entre el total de nacidos vivo, en Europa fue del 3%, mientras que en España alcanzó el 8,9%, la más alta de Europa.

Las cinco indicaciones principales de PGT de este conjunto de datos de 2018 y la clasificación del documento general de los 10 años anteriores tienen cuatro indicaciones en común: fibrosis quística, enfermedad de Huntington, distrofia miotónica tipo 1 y X frágil. Las pruebas para detectar variantes patogénicas del gen BRCA1, que no se mencionan en la lista de las 15

indicaciones más frecuentes en la revisión de hace 10 años, constituyen la segunda indicación más frecuente de PGT en el conjunto de datos actual (De Geyter et al., 2020).

España se ha consolidado también como el principal centro de donación de óvulos en Europa. Más del 50% de los ciclos de donación de óvulos en el continente se realizan en nuestro país. Además, más del 20% de todos los ciclos de FIV se dirigen a receptores extranjeros, que viajan a España principalmente desde Italia, Alemania, Reino Unido y Francia, con el propósito de acceder a la donación de óvulos y, en menor medida, a la FIV con diagnóstico preimplantacional. Para completar el cuadro de ofertas, España cuenta con una serie de intermediarios que brindan apoyo y asesoramiento durante todo el proceso de gestación subrogada a las parejas que desean acceder a este tratamiento en el extranjero, dado que actualmente la gestación subrogada no está permitida en el país (Vertommen et al., 2022).

En resumen, en España, la regulación del PGT ha evolucionado desde la Ley de Reproducción Asistida de 1988, que permitía el PGT para ciertas enfermedades hereditarias, hasta la Ley 14/2006, que amplió su uso para condiciones graves y de aparición temprana sin tratamiento. El Comité Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA) supervisa y autoriza estos procedimientos, con una lista ampliada de condiciones aprobadas en 2021 y 2022, entre las que se incluye las mutaciones BRCA 1, para las que no se requiere autorización especial.

5.9.- Análisis comparado de la legislación española con el resto de las europeas y conclusiones

La comparación general entre las legislaciones de España, Reino Unido, Francia, Italia y Alemania sobre el PGT evidencia una diversidad de enfoques. España y Reino Unido cuentan con los marcos regulatorios más permisivos, que permiten el PGT para condiciones menos graves, incluidas las mutaciones BRCA, sin requerir autorizaciones caso por caso, siempre

que los centros sigan los protocolos nacionales. En España, la Ley 14/2006 y el CNRHA establecieron una lista de condiciones aprobadas que agilizan el acceso al PGT, mientras que el Reino Unido, a través de la HFEA, permite que cualquier clínica con licencia ofrezca PGT para condiciones previamente autorizadas. Esta permisividad ha posicionado a ambos países como líderes en número de procedimientos PGT en Europa lo que atrae a pacientes de países con regulaciones más restrictivas, como Italia, Alemania y Francia, en los que el PGT se permite principalmente para prevenir enfermedades hereditarias graves y está sujeto a evaluaciones éticas específicas, que limitan su accesibilidad a casos de mayor riesgo.

Las legislaciones de Francia, Italia y Alemania establecen un control riguroso en el uso de PGT. Las solicitudes se evalúan caso por caso para asegurar que el PGT responda únicamente a necesidades médicas de la gravedad establecida como crítica. En Francia, el PGT está limitado a enfermedades graves y debe contar con autorización previa de las autoridades sanitarias. Italia y Alemania también siguen esta postura conservadora y exigen que los centros de reproducción asistida presenten sus solicitudes a comités éticos y demuestren un riesgo significativo de enfermedad hereditaria. En contraste, España y Reino Unido han delegado en organismos nacionales, el CNRHA y la HFEA respectivamente, la autorización de listas de condiciones específicas, lo que elimina en gran medida la necesidad de autorizaciones individuales para condiciones graves ya aprobadas. Esto permite a las clínicas mayor autonomía en su práctica.

Los enfoques regulatorios también reflejan influencias sociales e históricas únicas. Alemania, a través de su Ley de Protección de Embriones de 1990, adoptó una postura cautelosa y restrictiva, influenciada por su historia en relación con la eugenesia, postura que se mantuvo con la Ley de Diagnóstico Preimplantacional de 2011. Este enfoque limita el PGT a situaciones de alto riesgo, con requisitos éticos y legales estrictos para prevenir cualquier forma de selección genética innecesaria. De manera similar, Italia sigue una postura más estricta en las condiciones, marcada por la influencia de

principios éticos y religiosos que motivan una política restrictiva respecto a la selección embrionaria. En cambio, España y Reino Unido muestran una mayor flexibilidad en la aplicación del PGT. Esto prioriza la accesibilidad y la innovación en tecnologías reproductivas.

La regulación del PGT también está vinculada al impacto económico y a la economía reproductiva en cada país. España ha impulsado activamente el sector de la reproducción asistida. Esto ha hecho que se convierta en el país al frente del PGT en Europa, con un 36,4% de los ciclos de PGT del continente y un gran número de clínicas de reproducción asistida. La accesibilidad del PGT para mutaciones BRCA y otras condiciones graves atrae a numerosos pacientes internacionales, lo que contribuye a la economía nacional. Aunque el Reino Unido mantiene una práctica menos masiva que España, también ha fomentado un entorno favorable para el PGT dentro de los marcos de la HFEA. En cambio, el enfoque restrictivo en países como Alemania, Francia e Italia limita el impacto económico directo de la reproducción asistida en sus economías. La falta de regulación flexible en estos países ha restringido el desarrollo de una economía reproductiva significativa, y aunque la demanda de PGT existe, el acceso es más selectivo, lo que condiciona que el volumen de tratamientos y, en consecuencia, su comercialización sea menor.

La permisividad de España y Reino Unido ha convertido a ambos países en destinos principales para el "turismo reproductivo", que se nutren de pacientes europeos que buscan procedimientos de reproducción asistida y PGT. En España, la demanda de servicios reproductivos por pacientes internacionales ha contribuido a que el país sea el principal centro de donación de óvulos en Europa, con más del 50% de los ciclos de donación del continente.

CAPÍTULO 6: ASPECTOS ECONÓMICOS Y SOCIALES

El análisis genético preimplantacional ha sido objeto de estudio desde diversas perspectivas teóricas: aspectos médicos, moleculares, bioinformáticos, psicológicos o bioéticos. Sin embargo, muchas veces se ha pasado por alto el análisis de las cuestiones económicas y sociales que subyacen a estos procedimientos.

Dada la magnitud del volumen de negocio que representa la reproducción asistida en nuestro país, tal como se ha expuesto en el capítulo anterior, resulta imprescindible abordar estos aspectos para ofrecer una visión más completa y crítica. En el caso concreto del PGT aplicado a portadoras de mutación BRCA, no se puede comprender plenamente su impacto y las motivaciones que impulsan su indicación clínica sin considerar el contexto económico en el que se desarrolla, así como las implicaciones sociales de su acceso y disponibilidad.

6.1.- Aspectos económicos

Es muy escasa la bibliografía disponible sobre la rentabilidad en términos de AVAC (año de vida ajustado por calidad)[12] del PGT-M para mutación BRCA, pero su análisis permite extraer conclusiones que van más allá de los propósitos de estos estudios. Sobre lo que sí hay abundante literatura es sobre el volumen de negocio que mueven las ART y todos los intereses que entran en juego y que van a afectar también a las indicaciones y la práctica del PGT. Para hacer una adecuada aproximación a la imbricación entre economía y PGT es preciso abordar algunos escenarios y conceptos más genéricos.

[12] Un AVAC es una medida que combina tanto la cantidad como la calidad de vida vivida. Se utiliza en el análisis de costo-efectividad para evaluar el valor de diferentes intervenciones médicas.

6.1.1.- Rentabilidad del PGT para mutación BRCA

La rentabilidad del PGT para trisomías se ha estudiado con frecuencia, así como el PGT para trastornos muy graves como la atrofia espinal o la enfermedad de Huntington. Sobre rentabilidad del PGT para mutación BRCA se han identificado dos estudios.

En el primero de ellos se concluye:

> "Con un umbral de disposición a pagar de 50.000 dólares por AVAC, la FIV/PGT-M es una intervención rentable para los portadores de cualquiera de las mutaciones BRCA. Para BRCA1, la relación costo-efectividad incremental (ICER) para FIV/PGT es de $14.242/AVAC. Para BRCA2, la ICER de intervención es $12.893/AVAC. Los resultados del análisis de sensibilidad probabilístico muestran que la FIV/PGT tiene una probabilidad de 98,4 y 97,3% de ser rentable para los portadores de mutaciones BRCA1 y BRCA2, respectivamente, en el umbral de $50.000/AVAC" (Lipton et al., 2020).

Tras esto, propone que en países donde la atención sanitaria de una gran parte de la población sea proporcionada por un sistema de pagador único, como el gobierno, sería económicamente beneficioso para dicho sistema cubrir el costo de la FIV/PGT para parejas en las que uno de los miembros posee una mutación BRCA. Esto se debe a que permitiría evitar los costos futuros y el manejo complejo de los descendientes que podrían heredar la mutación BRCA.

Al entrar en los detalles del estudio, llama la atención que no se han estimado los siguientes gastos asociados al PGT:

- Los derivados de los efectos secundarios o complicaciones de la FIV para la mujer.
- Los derivados del incremento de la patología obstétrica. En este caso, pueden ser especialmente elevados los gastos asociados a la prematuridad.
- Los derivados de la atención a las distintas patologías fetales, neonatales o infantiles cuyo riesgo incrementa la FIV.

Igualmente sorprende que en los costos asociados a la existencia de BRCA en la segunda generación se hayan computado conjuntamente los gastos derivados de la cirugía de reducción de riesgos, con los gastos del tratamiento del cáncer de mama y ovario con las incidencias naturales (esto es, sin la realización de mastectomía ni ooforectomía). Siendo así, se puede inferir que las conclusiones del estudio son poco confiables.

Un segundo estudio, realizado para población israelí, arroja similares resultados, y también se le pueden hacer las mismas objeciones, ya que incluye los mismos parámetros que el de Lipton:

> "Se comparó la rentabilidad de dos estrategias, la concepción mediante FIV/PGT y la transferencia de embriones negativos para BRCA versus la concepción natural con un 50% de probabilidad de que un recién nacido positivo para BRCA para los portadores de la mutación. Los costos de las dos estrategias se compararon utilizando años de vida ajustados por calidad (AVAC). Todos los costos fueron descontados al 3%. Para el análisis de rentabilidad se utilizó el índice de rentabilidad incremental (ICER) en comparación con el umbral de disposición a pagar. Resultados: La FIV/PGT es rentable con una ICER de 150.219 nuevos shekels israelíes, por AVAC obtenido (equivalente a 44.480 USD), con una tasa de descuento del 3%" (Michaan et al., 2021).

No es posible concluir, por tanto, que el PGT sea rentable en términos de AVAC. Pero en términos de ganancia para las empresas la rentabilidad sí parece probada.

6.1.2.- El negocio de las ART

En junio de 2020, el periódico *El País* publicó un artículo con el siguiente titular*: "*El gran negocio de la reproducción asistida: luces y sombras de la industria de hacer realidad un sueño: se prevé que en 2026 facture lo mismo que Mercadona hoy*"* (Caballero, 2020). En él expone lo siguiente*:*

> "A estos centros les salen inversores de debajo de las piedras. Al mercado han llegado hasta los fondos. Hace menos de un año, Investindustrial —de

> la familia Bonomi, propietaria de Port Aventura— adquiría Ginefiv por 30 millones de euros. Por su parte, IVI, clínica de origen valenciano, se fusionó en 2017 con Reproductive Medicine Associates of New Jersey y actualmente poseen 65 clínicas en 9 países (31 en España)".

Según datos del observatorio Sectorial DBK, en España, en 2023, los centros privados especializados en tratamientos de reproducción asistida --alrededor de 310- generaron una facturación conjunta de 630 millones de euros, lo que representa un incremento del 5% en comparación con el año anterior. Si se suma la actividad desarrollada en este ámbito por hospitales públicos y clínicas privadas, se estima que el valor total del mercado de los tratamientos de reproducción asistida en el país alcanzó los 820 millones de euros en ese año, de los cuales solo el 11,7% corresponde a hospitales públicos. La normativa nacional, caracterizada por su flexibilidad, continúa haciendo de este sector un atractivo campo de desarrollo, lo que está impulsando la entrada de nuevos actores extranjeros, como grupos especializados, fondos de inversión y empresas de capital riesgo, en el mercado español (Informa D&B, 2024).

A nivel mundial, según estimaciones de *The Business Research Company*, el mercado de servicios de fertilidad tuvo un valor de alrededor de 54 mil millones de dólares en 2023 y se espera que crezca a 90 mil millones de dólares para 2027.

El año pasado, en Estados Unidos, las nuevas empresas de tecnología de fertilidad recaudaron cerca de 1000 millones de dólares, según datos de PitchBook, incluso en un contexto en el que la financiación en el sector de la salud se redujo. Tanto los datos de recaudación como las expectativas suscitan un creciente interés por parte de los inversores (Torrence, 2023).

En Estados Unidos, entre 2010 y 2017, el valor de las adquisiciones de empresas de atención sanitaria por parte de capital privado aumentó un 187%, alcanzando los 42.600 millones de dólares, mientras que el número de acuerdos en el sector de atención sanitaria creció un 48% (Patrizio et al., 2022).

El tamaño del mercado de servicios de FIV de Asia y el Pacífico se valoró en 9.373,2 millones de dólares en 2021 y se prevé que alcance los 46.216,8 millones de dólares en 2031, registrando una tasa compuesta anual del 17,1% de 2022 a 2031 (EIN News, 2023).

Como fácilmente puede inferirse de los datos anteriores, la FIV y todas las tecnologías de ART se han convertido en negocios florecientes. El modelo original de pago por servicio para tratamientos de infertilidad ha evolucionado hacia empresas corporativas multicéntricas, impulsadas por la búsqueda de ganancias, en lugar de actividades médicas o académicas. La industrialización y mercantilización de la FIV, que implica la transición de un entorno controlado por médicos a uno dominado por inversores, puede perjudicar a las pacientes y la calidad de su atención.

Esto se hace evidente en un estudio reciente que recopila la opinión de médicos y pacientes australianos sobre la influencia de la economía en las técnicas de ART (Gallagher et al., 2024). Es preciso contextualizar que en Australia la mayoría de los tratamientos de reproducción asistida son ofrecidos por el sector privado, y se estima que el mercado generará ingresos de 800 millones de dólares en 2024. Esto incluye grandes clínicas corporativas, algunas de las cuales son propiedad de compañías de capital riesgo australianas o extranjeras, y varias de ellas cotizan en la bolsa de valores australiana.

En el estudio, los participantes expresaron la opinión de que los imperativos comerciales conducen a una atención excesivamente protocolizada, en la que cada paciente recibe la misma atención independientemente de sus deseos o necesidades. Más específicamente, se expresó la preocupación por el uso de FIV en lugar de intervenciones menos invasivas, y el uso cada vez mayor de complementos como el PGT. También se mostró preocupación el hecho de que los objetivos comerciales estuvieran asociados con un consentimiento inadecuado y una falta de transparencia sobre los tratamientos y sus costos. Otra de las impresiones trasmitidas es que las afirmaciones de marketing de las clínicas dificultan aún más la toma de

decisiones, especialmente a las personas más vulnerables. Finalmente destaca las desigualdades a la hora de acceder a los tratamientos según la capacidad adquisitiva de las mujeres o su lugar de residencia.

Un excelente artículo publicado en BMJ titulado "Vendiendo enfermedades: La industria farmacéutica y el tráfico de enfermedades", Moynihan (2002) expone textualmente:

> *"*Dentro de muchas categorías de enfermedades han surgido alianzas informales, compuestas por personal de las compañías farmacéuticas, médicos y grupos de consumidores. Estas alianzas, aparentemente comprometidas con la sensibilización pública sobre problemas subdiagnosticados y subtratados, tienden a promover una visión de su condición particular como generalizada, grave y tratable. Debido a que estas campañas de "sensibilización sobre enfermedades" suelen estar vinculadas a las estrategias de marketing de las empresas, operan para ampliar los mercados de nuevos productos farmacéuticos. Se minimizan o ignoran los enfoques alternativos (que enfatizan la historia natural autolimitante o relativamente benigna de un problema, o la importancia de las estrategias personales de afrontamiento). Como observó la fallecida escritora médica Lynn Payer, los traficantes de enfermedades 'roen nuestra confianza en nosotros mismos'*"*.

A lo largo del artículo desarrolla un análisis que puede adaptarse, como hecho a medida, al papel que juegan las empresas biotecnológicas responsables del análisis genético y las clínicas de reproducción en el constante patrocinio de las técnicas de PGT en las portadoras de mutación BRCA.

Desde una perspectiva económica, la medicalización o la indicación de tratamientos indebida se traduce en una asignación ineficiente de recursos, tanto monetarios como humanos. La comercialización de las TRA, impulsada por la competencia entre proveedores hace que prioricen las ganancias sobre el bienestar de los pacientes. Esto puede conducir a la sobre indicación de tratamientos costosos mediante estrategias de marketing agresivas.

Esta prescripción inadecuada hace que se destinen cuantiosos recursos financieros a tratamientos médicos que no son verdaderamente necesarios, lo que implica un costo económico considerable tanto para los sistemas de salud como para los individuos. Asimismo, puede surgir un costo de oportunidad, dado que los recursos se desvían de la atención y prevención de enfermedades más graves y apremiantes hacia problemas que son menos prioritarios.

6.1.3.- Biovalor

Desde la sociología económica, una de las tesis con mayor calado es la reinterpretación de la idea de medicalización lanzada por Adele Clarke (2010): la *biomedicalización*. Esta teoría toma como punto de partida el énfasis en el control y trasformación de nuestra naturaleza interna por parte de las innovaciones tecnológicas biomédicas recientes. Así, señala que cada vez más se busca la intervención sobre la genética de los "cuerpos problemáticos", en lugar del tratamiento sobre los problemas específicos de los cuerpos. Esto se hace, además, sin cuestionar el contexto sociopolítico que designa problemáticos a unos cuerpos y a no otros.

De esta manera, con la introducción de análisis genéticos, se construyen nuevas cuestiones como problemas médicos. Se da, así, una transformación de ciudadanos en pacientes y de pacientes en consumidores. Estos, a través de la información sobre sus riesgos de padecer enfermedades, deciden sobre la gestión de sus propias vidas, entendidas siempre en términos de riesgos médicos y genéticos. Esta noción ignora aspectos esenciales a la hora de tomar decisiones (desde los económicos a los emocionales, de los relacionales a los ético-políticos) sobre las vidas, así como la pluralidad de significados que éstas pueden tener más allá de diagnósticos médico-genéticos (Pavone & Lafuente, 2014).

Estos pacientes, transformados en consumidores, se constituyen a la vez en una extensa, pero no reconocida, fuerza laboral para la industria de las ciencias biológicas. Su servicio consiste en la experiencia visceral del

consumo experimental de drogas, la transformación hormonal, los procedimientos biomédicos más o menos invasivos, la extracción de tejidos y la gestación (Cooper, M. & Waldby, 2014).

Impulsada por una interacción compleja entre las pruebas genéticas preimplantacionales, la investigación en células madre y la fertilización in vitro, la reproducción humana asistida se está consolidando como una plataforma tecnológica de suma importancia, en constante expansión, en las economías de tejidos. Este fenómeno pone de relieve cómo estas prácticas están configurando un panorama reproductivo que va más allá de la mera intervención médica, al convertirlo en una parte integral de la economía contemporánea.

En este contexto, la creación y captación de biovalor emerge como un tema central de debate (Pavone & Goven, 2017). La noción de biovalor se refiere a la valorización de los aspectos biológicos y genéticos de los seres humanos y sus tejidos, y cómo estos se convierten en objetos de interés económico y comercialización. En el ámbito de la reproducción asistida, el biovalor se manifiesta a través de la generación de conocimiento genético a partir de las pruebas preimplantacionales, la obtención y utilización de células madre en procesos de regeneración tisular y la creación de embriones en laboratorio mediante la fertilización in vitro.

El biovalor se constituye como el objeto central de la bioeconomía reproductiva. Según sus normas, "los tejidos, los servicios, los clientes, los trabajadores y los datos reproductivos pasan a ser parte de los modos capitalistas de acumulación en curso" (Vertommen et al., 2022).

Esta bioeconomía reproductiva se genera en gran medida a expensas del trabajo reproductivo y regenerativo del cuerpo femenino. La incorporación de prácticas reproductivas remuneradas en el ámbito del mercado está contribuyendo a la acumulación de biovalor. De esta manera se produce un desplazamiento del riesgo desde el capital hacia las mujeres. La comercialización de la reproducción humana está transformando lo que

antes eran esferas íntimas y no mercantilizadas de la vida en oportunidades para la generación de ganancias.

Algunos autores empiezan a alertar de la conformación de un *establishment* biomédico participado por empresarios, médicos, académicos, inversores de capital riesgo, empresas de biotecnología y grandes compañías farmacéuticas. Para estos grupos de poder, los cuerpos de las mujeres tendrían un papel crucial, al proveer los materiales biológicos necesarios para la investigación experimental y la generación de biovalor excedente (Vertommen, 2017).

En este sentido, una derivada muy poco conocida del PGT, que puede ayudar a dimensionar los conceptos de bioeconomía y biovalor, es el negocio de la generación de líneas de células madre embrionarias (hESC). Éstas se obtienen a partir de embriones descartados por ser portadores de mutaciones clínicas relevantes y por las que normalmente serían destruidos. Estos embriones que presentan un alto riesgo de transmitir un trastorno genético y que no son considerados aptos para la transferencia, a menudo son de buena calidad y tienen la capacidad de desarrollarse hasta la etapa de blastocisto. Estos blastocistos pueden ser utilizados para la obtención de células madre. Las líneas de hESC así obtenidas ofrecen modelos de *Disease-in-a-dish* (modelos celulares que reproducen características específicas de una enfermedad en el laboratorio), lo que permite la investigación en condiciones controladas (Salari et al., 2023).

El sector biofarmacéutico ha reconocido el potencial de negocio de estas líneas portadoras de mutaciones para el descubrimiento de nuevos fármacos e intervenciones biotecnológicas. Así, los embriones anormales están múltiplemente orientados hacia el capital, atrapados en circuitos de generación de valor como herramientas vivas en el desarrollo de nuevos conocimientos, productos y ganancias biomédicas. Cuantos más ciclos de PGT se realicen, más embriones portadores sobrantes entrarán en las cadenas de biovalor (El-Toukhy & Braude, 2013).

El concepto de anormalidad se utiliza para facilitar la entrada de esos embriones a la economía de los tejidos al cortar sus vínculos con la vida humana plena, potenciando al mismo tiempo nuevos regímenes de acumulación de capital (Collard, 2021). La línea hESC es una entidad muy diferenciada en comparación con el embrión de FIV del que se deriva. Mientras que el embrión de FIV está inmerso en una densa red de reproducción, relaciones familiares y controversia social, un proceso gradual (donación a la clínica y luego al laboratorio, desagregación e inmortalización) transforma al embrión en un objeto científico anónimo. Se convierte, así, en una entidad neutral, desnaturalizada de su significado inicial (Merleau-Ponty et al., 2018).

Resulta preocupante, según lo expuesto, que los intereses económicos y comerciales de las grandes corporaciones biotecnológicas puedan subyacer tanto a los criterios y protocolos de las sociedades médicas, como a las políticas y legislaciones de los estados en lo referente a las indicaciones de PGT. También preocupa cómo este modelo de atención médica gobernado por lógicas de mercado y consumo proyecta, sin embargo, un modelo de asistencia en el que el paciente parece concebirse como una entidad autónoma, capaz de tomar decisiones libres y responsables sobre su propia salud y la de su descendencia. Mientras se persigue como prioridad la rentabilidad económica, se generaliza la idea de que la libre elección y la autonomía del paciente son los valores principales. Pero en paralelo se establece una retórica de la responsabilidad individual por la salud, especialmente en lo que a la maternidad se refiere. En la inevitable la asociación de "responsabilidad" con "culpa", se van a generar obligaciones de las que va a resultar muy difícil desligarse (Castiel & Álvarez-Dardet, 2007). Expresiones cómo: #cortarlacadenadelcáncerhereditario o #tuereslaprotagonista, expuestas en capítulos anteriores, son un buen ejemplo de esto.

6.1.4.- Conflicto de intereses

El conflicto de intereses (COI) se incluye como un aspecto económico de la indicación de PGT para BRCA porque el lucro asociado al uso de estas técnicas puede afectar la imparcialidad en el asesoramiento genético y en las decisiones clínicas, priorizando beneficios financieros o profesionales sobre el bienestar y la autonomía de las pacientes.

El conflicto de intereses se define como las circunstancias que crean un riesgo de que los juicios o acciones profesionales relacionados con un interés principal se vean indebidamente influenciados por un interés secundario (Field & Lo, 2009). En el contexto de la reproducción asistida, el COI adquiere una relevancia crítica cuando se trata de la recomendación de pruebas genéticas preimplantacionales para portadoras de mutaciones BRCA. En nuestro entorno, los médicos integrantes de los servicios de reproducción asistida son los responsables últimos de estas indicaciones, lo que los sitúa en una posición de gran influencia para indicar qué pacientes deberían someterse a qué tipo de tratamientos y bajo qué criterios.

Como se ha expuesto al principio de este capítulo, los conflictos de interés económicos son especialmente relevantes en este caso, dado el impacto financiero directo que tienen estas decisiones sobre las clínicas de reproducción asistida y las industrias asociadas. La realización de PGT supone un incremento significativo en el coste de los ciclos de fertilización in vitro, lo que representa un negocio lucrativo para las clínicas. Además, detrás de estas prácticas se encuentra un ecosistema económico más amplio, compuesto por empresas biotecnológicas que desarrollan los kits y tecnologías necesarias para las pruebas genéticas. Estas empresas, como se ha argumentado previamente, suelen estar respaldadas por fondos de inversión cuyo único objetivo es maximizar el retorno económico, lo que genera incentivos para promover la indicación generalizada de estos servicios en situaciones donde su beneficio clínico podría ser cuestionable.

Este entramado económico plantea un claro riesgo de sobre indicación, especialmente cuando las decisiones clínicas se ven influenciadas por intereses comerciales que no siempre se alinean con los mejores intereses de las pacientes. Incluso aunque las clínicas y los profesionales no reciban un beneficio económico directo, el contexto en el que operan está impregnado de incentivos financieros estructurales que pueden sesgar las recomendaciones.

Aparte de estos claros intereses económicos, el sistema médico –y, por extensión, el académico- enfrenta un conflicto de intereses no económico, igualmente significativo, aunque menos visible. En el modelo actual, la carrera profesional y académica de los especialistas en reproducción asistida está profundamente vinculada a la producción científica, medida ésta en publicaciones en revistas de alto impacto. Este sistema de méritos genera una presión inherente para generar datos y estudios referentes, en este caso, a la indicación del PGT para pacientes portadoras de mutación BRCA.

El sistema académico actual prioriza la cantidad de publicaciones sobre la calidad, lo que genera precariedad y puede derivar en corrupción. Investigadores, especialmente los más jóvenes, enfrentan una presión excesiva para publicar, con riesgo de perder sus opciones laborales si no se prestan a ello. Publicar en revistas de prestigio es crucial para avanzar en la carrera médica y universitaria, aunque el valor real de los artículos sea secundario.

Este sistema fomenta prácticas fraudulentas, como publicaciones manipuladas por intereses farmacéuticos, citaciones entre colegas para inflar rankings o incluir coautores no involucrados en las investigaciones. Además, se han denunciado casos como el de la Universidad King Abdulaziz (KAU) en Arabia Saudí, que paga a investigadores por doble afiliación para escalar en rankings globales. A este respecto, el periódico ABC titula un artículo: “70.000 euros a científicos españoles por afiliarse a universidades saudíes: «Todo el mundo lo sabía y hacían la vista gorda»” (De Jorge, 2023).

En España, algunos académicos reconocidos participan de estos procedimientos mientras ocupan posiciones clave en la ANECA y revistas científicas, perpetuando el problema. Aunque las prácticas pueden ser alegales más que ilegales, afectan gravemente a las investigaciones públicas. En un sistema que valora el volumen de o la posición en rankings en lugar valorar la calidad y relevancia de los trabajos, la obsesión por publicar compromete la esencia de la investigación y, por tanto, de las consecuencias clínicas que derivan de ella.

Los médicos responsables de la prescripción de PGT para portadoras de mutaciones BRCA no son ajenos a esta realidad. Muchas veces están vinculados a investigaciones o publicaciones en el ámbito y con frecuencia de ven influenciados por la presión de publicar o por su afiliación a instituciones que priorizan el prestigio académico sobre la relevancia clínica. Este contexto exacerba la tensión entre la necesidad de tomar decisiones médicas basadas en evidencia y la dinámica de un sistema que valora la cantidad de publicaciones y el impacto mediático más que la calidad científica. Así, el modelo académico actual, que prioriza la producción científica en revistas controladas por grandes editoriales, compromete la calidad de la investigación, genera precariedad, corrupción y, en el ámbito médico, un potencial alejamiento del mejor interés del paciente en favor de intereses académicos o profesionales.

La publicación de artículos que apoyen el uso del PGT para mutaciones BRCA legitima la práctica desde un punto de vista académico y clínico, reforzando su inclusión en las guías clínicas. Un claro ejemplo de esto, que se expondrá con más detenimiento en el capítulo de Bioética, es el hecho de que la ESHRE justifica la indicación de PGT para BRCA porque se ha hecho habitual en la clínica (De Wert et al., 2014). Esto muestra también la deriva hacia un creciente sesgo de confirmación, mediante el cual las investigaciones y publicaciones se orientan más hacia justificar la práctica que hacia cuestionarla críticamente.

El resultado de estos conflictos de interés, tanto económicos como no económicos, es una posible pérdida de objetividad en las recomendaciones médicas. Los pacientes se enfrentan a una sobre indicación de PGT basada más en intereses externos que en la evidencia clínica rigurosa y en una evaluación personalizada de sus necesidades. Respecto a esto, es muy interesante el matiz que aporta un artículo sobre daños e inequidades que surgen de la implementación de la genómica en la medicina:

> "El hecho de que los profesionales o los investigadores alienten a los pacientes a seguir un camino irreal que exagera los beneficios de un posible tratamiento es destructivo; acumula dificultades para el futuro. Esto será especialmente así si los profesionales tienen un conflicto de intereses. Tal vez para su carrera, su próxima publicación o sus acciones en una empresa de biotecnología, necesitan reclutar a más participantes de investigación en un ensayo terapéutico y pueden hacerlo ajustando la forma en que invitan a los pacientes a participar en el ensayo. ¿Cómo se deben abordar y gestionar estos conflictos de intereses? No, sugerimos, ignorando el asunto o pretendiendo que la transparencia sobre un potencial conflicto de intereses lo neutraliza automáticamente" (Clarke, 2022).

Este artículo destaca un aspecto muy interesante del conflicto de intereses: hay una creencia generalizada, pero reduccionista, de que la transparencia, es decir, la divulgación de los conflictos de intereses resuelve de forma adecuada estos problemas éticos. Sin embargo, esta visión puede ser insuficiente y engañosa. En muchos casos, la transparencia puede utilizarse más como una medida superficial que como una verdadera salvaguarda ética. En lugar de mitigar el impacto de los conflictos de intereses, la transparencia puede funcionar como un simple gesto simbólico destinado a aplacar las críticas sin abordar a fondo los problemas éticos involucrados. En el caso del diagnóstico preimplantacional para mutaciones BRCA, este enfoque puede permitir que la práctica continúe sin la debida reflexión sobre su justificación médica y ética.

Otro aspecto, tal vez más periférico, pero con posibles grandes consecuencias, es el papel que juegan las grandes editoriales en el conflicto

de intereses y cómo esto determina la generación de protocolos médicos como los vigentes. Las grandes editoriales dominan el mercado, obteniendo enormes ganancias de trabajos financiados con dinero público. Estos conflictos surgen de factores subjetivos que afectan las decisiones y comportamientos de quienes participan en el proceso editorial. Pero, como en el caso de médicos e investigadores, no solo se trata de intereses financieros. Los COI no financieros son más difíciles de identificar y cuantificar, ya que están intrínsecamente ligados a ambiciones personales, rivalidades profesionales o dinámicas de poder dentro de la comunidad científica (Misra & Ravindran, 2019).

Los conflictos de interés no financieros pueden manifestarse en diferentes etapas del proceso editorial. Los revisores, al tener acceso exclusivo a ideas aún no publicadas, pueden aprovechar esta información para beneficiar sus propios proyectos o los de sus colaboradores. En casos más graves, podrían sabotear el trabajo de otros investigadores mediante críticas intencionalmente negativas. Los editores, al ser quienes toman decisiones finales sobre la publicación de un manuscrito, pueden permitir que sus propios intereses académicos o los de sus colegas influyan en el proceso de selección.

Un análisis crítico de las prácticas editoriales en revistas biomédicas revela preocupaciones significativas sobre la transparencia en la declaración de conflictos de interés. Según un estudio sobre políticas editoriales de más de 300 revistas biomédicas, más del 80% indican la necesidad de declaración de COI por parte de los autores, pero solo un tercio lo exige para los revisores y menos de una quinta parte para los editores (Dal-Ré & Marušić, 2018). Esta falta de regulación en revisores y editores puede tener un impacto profundo en la integridad de los datos publicados y en la validez de las recomendaciones derivadas.

El sistema requiere una reflexión ética profunda que garantice decisiones basadas en criterios científicos objetivos y centradas en el bienestar del paciente. Esto implica fortalecer la regulación para limitar conflictos de

interés, promover la transparencia y priorizar la evidencia clínica sobre intereses externos. Un enfoque ético y personalizado, que considere las implicaciones a largo plazo, es esencial para equilibrar la innovación tecnológica con la responsabilidad médica.

6.2.- Aspectos psicosociales

6.2.1.- Riesgo

El concepto de riesgo es fundamental para entender de manera integral la complejidad del uso del Diagnóstico Genético Preimplantacional (PGT) en portadoras de mutaciones BRCA. El riesgo, en este contexto, es mucho más que un simple cálculo probabilístico. Es un elemento estructurador, capaz de configurar decisiones, comportamientos y normativas con consecuencias que, en muchos casos, permanecen invisibles o no suficientemente analizadas. Más allá de ser una contingencia, el riesgo se convierte en un eje central que influye tanto en las decisiones clínicas como en las estructuras sociales que rodean a las portadoras.

La visión de Ulrich Beck (2019) de la "sociedad del riesgo" ayuda a comprender cómo el riesgo genético no es únicamente un desafío científico. Se trata también de un fenómeno profundamente social. Invita también a reflexionar sobre cómo las sociedades gestionan estos riesgos invisibles y, al mismo tiempo, sobre cómo la búsqueda de seguridad frente a estos riesgos puede desencadenar nuevas dinámicas de vulnerabilidad, desigualdad y fragmentación social.

El concepto de riesgo, tal como lo entiende Beck, se caracteriza por su vínculo inseparable con la sociedad moderna, en la que la producción de riqueza se acompaña de una creciente generación de peligros. Estos riesgos se asocian principalmente con el desarrollo tecnológico y el sistema productivo y poseen una naturaleza particular: suelen ser imperceptibles a los sentidos humanos, lo que dificulta su detección y gestión. Ejemplos de ello son la contaminación química, la manipulación genética de organismos

y los efectos del cambio climático. A la dificultad de observarlos directamente se une la incertidumbre e inseguridad que generan entre la población.

Más allá de los riesgos ambientales y tecnológicos, Beck también subraya el impacto social de los nuevos peligros derivados de la globalización y de los procesos económicos transformadores. Estos últimos han provocado una fractura en las estructuras sociales tradicionales, aumentando la percepción de vulnerabilidad y desconfianza hacia las instituciones públicas, que, con frecuencia, son vistas como incapaces de gestionar de manera efectiva los riesgos modernos. Este sentimiento se intensifica debido a la falta de transparencia y al fracaso de las políticas destinadas a mitigar estos peligros (Sanjuán, 2006) .

Este concepto de riesgo, característico de la modernidad reflexiva, proporciona un marco útil para comprender el riesgo genético y su lugar en la sociedad contemporánea (Félez, 2011). En la sociedad del riesgo, los peligros ya no son simplemente consecuencias accidentales del progreso, sino elementos centrales que estructuran las relaciones sociales, económicas y políticas. En el ámbito de la genética, este enfoque permite percibir cómo el riesgo genético ha dejado de ser únicamente una cuestión biomédica para convertirse en un fenómeno profundamente social y cultural.

En este contexto, el riesgo genético se convierte en un producto que se identifica, pero también se amplifica y comercializa. Las pruebas genéticas y el diagnóstico preimplantacional representan un mercado en crecimiento, en el que las empresas biotecnológicas y los centros de reproducción asistida desempeñan un papel crucial en la promoción de estas prácticas. Esto genera beneficios económicos significativos a la vez que redefine las dinámicas entre pacientes, médicos e instituciones. Los pacientes, en particular, se ven obligados a asumir la carga de interpretar y gestionar su propio riesgo genético, enfrentándose a decisiones complejas que muchas

veces están condicionadas por narrativas que priorizan la prevención y la intervención tecnológica como soluciones únicas.

Una de las características centrales de esta dinámica es la individualización del riesgo, un fenómeno que Beck identifica como parte de la modernidad reflexiva. En el caso del riesgo genético, las personas deben aceptar que su predisposición a ciertas enfermedades es una responsabilidad individual, convirtiéndose esta predisposición en el principal criterio para evaluar su salud futura y en la obligación, tanto explícita como implícita, de actuar para mitigar el riesgo.

El riesgo genético no opera en un vacío técnico. En la sociedad del riesgo, las instituciones médicas y científicas no solo gestionan el riesgo, también lo producen y legitiman. De esta forma, la comercialización de pruebas genéticas está impulsada por una industria que enfatiza la utilidad de estas herramientas, incluso en ausencia de evidencia clínica concluyente. Esto plantea interrogantes sobre la objetividad de las recomendaciones médicas y la posibilidad de que intereses comerciales influyan en decisiones que deberían basarse exclusivamente en el bienestar del paciente.

El riesgo genético también refleja un cambio en la forma en que se entiende y maneja la incertidumbre. En la modernidad industrial, los riesgos eran inevitables pero secundarios al progreso. En la modernidad reflexiva, el riesgo se convierte en el núcleo del desarrollo social, moldeando decisiones políticas, económicas y personales. En el caso de la genética, esta lógica puede observarse en la creciente normalización de tecnologías que buscan gestionar el riesgo de enfermedades futuras, aunque esto implique nuevos conflictos éticos y sociales, como la discriminación genética o la presión social para someterse a pruebas costosas.

Los peligros autogenerados por el progreso científico y tecnológico intensifican la percepción de vulnerabilidad y legitiman nuevas formas de control social. Esta dinámica encuentra eco en la cultura médica contemporánea en la que la gestión del riesgo perpetúa un ciclo de ansiedad y dependencia institucional.

De esta manera, la cultura médica contemporánea, enfocada en la gestión de riesgos, genera simultáneamente una sensación de control y una espiral de ansiedad. Aunque los avances médicos prometen mayor seguridad frente a amenazas a la salud, también amplifican la percepción de vulnerabilidad al revelar nuevos riesgos y limitaciones. Este fenómeno refleja una paradoja central: cuanto más se intenta controlar el riesgo, mayor es la conciencia de que no se puede controlar. En este contexto se introduce el concepto de "ritual de riesgo" (Crawford, 2004), una práctica simbólica destinada a dar sentido y orden a un mundo médico cada vez más complejo e incierto. Los rituales de riesgo buscan proporcionar una narrativa coherente de previsibilidad y control en un entorno que parece desbordarse continuamente con nuevos peligros. Sin embargo, esta estrategia ritual no logra eliminar por completo la ansiedad. En lugar de ello, refuerza la dependencia de los individuos hacia las instituciones médicas y las tecnologías de control, al tiempo que legitima la autoridad científica y política.

El riesgo, por tanto, no es solamente una evaluación objetiva basada en probabilidades. Es también una construcción cultural que desempeña un papel simbólico en nuestra sociedad. Las tecnologías de gestión del riesgo, como las pruebas de detección temprana o las evaluaciones genéticas, disciplinan a los individuos fomentando la auto vigilancia y la adhesión a prácticas preventivas prescritas. Aunque estas herramientas pueden ofrecer una sensación de control, también amplían las expectativas sobre lo que debería ser monitoreado y gestionado, generando más ansiedad.

Existe una creciente brecha entre la percepción del peligro y la eficacia real de las prácticas médicas. La proliferación de mensajes contradictorios, el uso del miedo como herramienta comercial y la dependencia en la experticia médica han erosionado la confianza en las instituciones encargadas de proteger la salud. A esto se suma un enfoque neoliberal que prioriza los riesgos individuales sobre los estructurales, desplazando la responsabilidad del sistema hacia los individuos y exacerbando desigualdades sociales.

En lugar de proporcionar seguridad, la gestión del riesgo perpetúa un ciclo de inseguridad y desconfianza. Aunque los rituales de riesgo buscan restaurar la estabilidad simbólica, no pueden resolver las tensiones fundamentales entre la promesa de seguridad de la ciencia médica y la experiencia vivida de incertidumbre y vulnerabilidad.

El PGT para mutaciones BRCA puede interpretarse como un "ritual de riesgo" de la medicina contemporánea. Esta práctica refleja la narrativa de que el bienestar futuro depende de un control técnico avanzado, al ofrecer la promesa de identificar y seleccionar embriones libres de mutaciones BRCA. Sin embargo, lejos de eliminar la ansiedad, introduce nuevas complejidades y carga emocional para las pacientes, quienes deben enfrentar decisiones difíciles, asumir los resultados y la responsabilidad de mitigar el riesgo genético.

Este "ritual de riesgo" también legitima las estructuras de poder biomédico, lo que consolida la autoridad de las instituciones médicas y los expertos como gestores del riesgo. Aunque prometen seguridad, estas soluciones refuerzan la dependencia estructural y desplazan la atención de las desigualdades sistémicas hacia las decisiones individuales.

Además, esta búsqueda constante de seguridad médica genera una paradoja: cuanto más se intenta controlar el riesgo, más evidente se hace lo incontrolable. La selección de embriones basada en probabilidades inciertas, la posible estigmatización de quienes tienen predisposiciones genéticas y la tensión entre los beneficios prometidos y los costos emocionales y económicos son claros ejemplos. Esto resalta la contradicción entre la promesa de la ciencia médica de reducir riesgos y la realidad de que estas prácticas pueden generar nuevas vulnerabilidades e incertidumbres, perpetuando tanto la dependencia tecnológica como la sensación de inseguridad en la salud.

Un aspecto muy importante que deriva de la incorporación del riesgo genético a las narrativas de salud y enfermedad es su profunda influencia en las concepciones de identidad personal. La figura del "individuo

genéticamente en riesgo" (Novas & Rose, 2000), ilustra cómo los avances en genética molecular no solo permiten predecir posibles condiciones futuras, sino que también reconfiguran las formas en que las personas entienden quiénes son y cómo deben actuar en el mundo. El conocimiento del riesgo genético sitúa a los individuos en una posición ambigua: ya no se definen únicamente por su presente, sino también por un futuro potencial, construido a partir de probabilidades estadísticas y predisposiciones biológicas. Este cambio tiene implicaciones significativas en la identidad, ya que redefine la percepción de uno mismo y de las relaciones con los demás.

De esta manera, el riesgo genético introduce una nueva dimensión en la identidad, una que está profundamente conectada al cuerpo a nivel molecular. Este enfoque molecular permite considerar la vida no solo como un conjunto de experiencias, sino también como un mapa genético que contiene información sobre posibles enfermedades, longevidad e incluso predisposiciones conductuales. Así, las mutaciones en BRCA1 y BRCA2, no solo generan preocupación por la salud, también influyen en cómo las personas se ven a sí mismas y cómo los demás las perciben.

Un aspecto importante de la identidad genética es que trasciende lo personal, y se hace también familiar y social. El riesgo se configura de manera inevitable a través de procesos sociales y culturales, así como mediante la interacción con cuerpos, objetos materiales, espacio y la presencia de otras personas. Además, tanto las emociones como las percepciones y comprensiones del riesgo no están arraigadas exclusivamente en el individuo, sino que son fluidas, compartidas y colectivas (Lupton, 2013). La genética introduce un "vínculo ético" con otros, especialmente dentro de las familias, donde compartir información sobre riesgos genéticos puede afectar decisiones sobre reproducción, matrimonio y cuidado. La genética convierte a la identidad en un proyecto colectivo, en el que las decisiones individuales repercuten en el bienestar de otros.

El riesgo genético también plantea riesgos sociales, ya que puede llevar a la discriminación y estigmatización. Las personas con predisposiciones genéticas pueden ser tratadas como si su identidad estuviera marcada de manera irrevocable por sus genes, lo que puede limitar su acceso a seguros, empleo o incluso afectar sus relaciones personales. Esto resalta cómo la genética puede reforzar desigualdades sociales al trasladar la atención de los factores estructurales hacia las responsabilidades individuales.

Otro aspecto importante del riesgo cuando se convierte en una condición concreta que define la identidad de la persona es que existe una alta probabilidad de que aquellos identificados como "de riesgo" sean etiquetados como tal cuando no siguen las recomendaciones. Esto lleva a la aplicación de la responsabilidad para evitar comportamientos de riesgo, y la consecuencia negativa de la culpa. Este enfoque tiende a adoptar un modelo conductivista que busca cambiar el comportamiento.

> "Cuando una concepción neoontológica de la enfermedad se combina con el elemento reduccionista de la genetización […] obtenemos una identificación muy curiosa de la enfermedad y del propio ser […] Ya no tenemos una enfermedad, somos una enfermedad" (Stempsey, 2006)

El cambio de comportamiento no se produce simplemente por la combinación de información y voluntad. Está determinado por una serie de factores que van más allá de la capacidad individual, incluida la coerción y la disponibilidad de recursos culturales, económicos, políticos y legales.

Esta dinámica entre factores estructurales y la capacidad individual para el cambio también se refleja en los enfoques analíticos utilizados para abordar los desafíos sociales, en los que las perspectivas de riesgo y vulnerabilidad ofrecen maneras complementarias, aunque distintas, de interpretar estos fenómenos.

Los análisis de riesgo y vulnerabilidad son, en cierto modo, inversos: mientras que los análisis de riesgo trabajan con una racionalidad analítica en la que los fenómenos en estudio necesitan ser divididos, aislados, discriminados, los análisis de vulnerabilidad trabajan con una racionalidad

sintética, en la que prioriza la construcción de significados, Ls agregación de diversos elementos contribuyen a que los fenómenos en estudio sean entendidos como una totalidad dinámica y compleja (De Almeida et al., 2009).

los avances en la biomedicina, especialmente en la genética, han transformado no solo la práctica médica, sino también la manera de entender la identidad (Rose, 2001). La vida humana ha sido fragmentada en procesos moleculares, lo que permite que la biología sea intervenida, regulada y reconfigurada. Este cambio ha dado lugar a nuevas formas de subjetividad, donde los genes se convierten en elementos centrales para construir el quién de la persona. Ese discurso del riesgo provoca un claro desajuste entre los modos de comprensión y respuesta al posible daño, un contraste fundamental entre la racionalidad y la irracionalidad. La repetida confrontación entre la evaluación del riesgo "racional" y la experiencia "irracional" del peligro asume la forma de un ritual con efectos ideológicos importantes (Crawford, 2004), lo que suele inducir un incremento en la renuncia inconsciente al control personal.

Esta visión simplista pasa por alto la diversidad de significados que pueden tener las vidas individuales más allá de los diagnósticos médico-genéticos. Las decisiones relacionadas con la salud y la genética no pueden reducirse a simples cálculos de riesgo. Factores como las relaciones familiares, las creencias personales, los valores éticos y políticos, así como las experiencias emocionales, influyen significativamente en las decisiones.

6.2.2- Genetización

El concepto de genetización puede ayudar a comprender el trasfondo de la indicación PGT en portadoras de mutaciones BRCA. Este fenómeno, que implica la reducción de la salud y el comportamiento humano a factores exclusivamente genéticos, reconfigura las decisiones médicas y reproductivas bajo un prisma que simplifica la complejidad de la experiencia humana, ignorando dimensiones sociales, ambientales y

culturales. Esto moldea profundamente la manera en que se percibe, maneja y socializa el riesgo genético asociado a las mutaciones BRCA.

Abby Lippman, socióloga de la Universidad McGill de Montreal, acuñó el término "genetización" para explicar los complejos mecanismos de interacción entre la medicina, la genética y la sociedad. Lippman argumenta que la cultura occidental está actualmente inmersa en un proceso de genetización al que define como:

> "… un proceso continuo mediante el cual las diferencias entre individuos se reducen a sus códigos de ADN, y la mayoría de los trastornos, comportamientos y variaciones fisiológicas se definen, al menos en parte, como de origen genético. Se refiere también al proceso mediante el cual se adoptan intervenciones que emplean tecnologías genéticas para gestionar problemas de salud. A través de este proceso, la biología humana se equipará incorrectamente con la genética humana, implicando que esta última actúa por sí sola para hacer de cada uno de nosotros el organismo que es" (Lippman, 1991).

Lippman propone este término en 1991, en el contexto de un análisis sobre las implicaciones sociales y éticas de las pruebas genéticas prenatales. En aquel momento, doce años antes de que se completase la secuenciación del genoma, las pruebas prenatales eran muy limitadas. Se reducían a técnicas invasivas como la amniocentesis, con mayor riesgo y menor precisión que en la actualidad. Estaban indicadas principalmente para detectar anomalías cromosómicas (como el síndrome de Down) o alguna enfermedad genética grave. Lo habitual era que sólo estuviesen disponibles para mujeres gestantes con una probabilidad muy elevada de padecerlas, lo que dejaba fuera a la gran mayoría de la población general.

Ya en ese momento, Lippman critica la tendencia a simplificar la complejidad de la salud y el comportamiento humano, ignorando las dimensiones sociales, económicas y ambientales que también los determinan. Pero va más allá. La genetización implica no solo una reconfiguración de las causas de los problemas médicos y sociales, sino

también un cambio en las narrativas sobre responsabilidad individual e institucional.

En el contexto de esas primeras pruebas genéticas prenatales se evidencia cómo esta tecnología se presenta como herramienta de control y elección, pero conlleva narrativas implícitas que refuerzan determinadas normas sociales sobre la salud y la normalidad. Estas pruebas se promocionan también como forma de garantizar la "calidad" de la descendencia, lo que genera una presión social significativa, especialmente sobre las mujeres embarazadas. El lenguaje utilizado en torno a esta tecnología, como la expresión "alto riesgo," aumenta significativamente la ansiedad. Las mujeres que rechazan someterse a estas pruebas pueden enfrentarse a juicios sociales, siendo vistas como irresponsables frente a la salud de sus futuros hijos. Además, las pruebas genéticas prenatales refuerzan la percepción de ciertos trastornos como intolerables, promoviendo un estándar de "normalidad genética" que margina a quienes viven con discapacidades o determinadas condiciones genéticas.

Aunque los avances tecnológicos prometen mayores posibilidades de control reproductivo, también generan nuevas formas de discriminación y exclusión, que Lippman asocia con una forma implícita de eugenesia. Aunque el término eugenesia rara vez se emplea en la literatura médica, la selección sistemática de embriones basada en criterios genéticos puede interpretarse como una continuación de estas prácticas bajo un enfoque tecnológico y biomédico.

Otro aspecto clave del proceso de genetización es la construcción social de necesidades genéticas, La promoción de estas pruebas por parte de los sectores médico y biotecnológico ha hecho que sean percibidas por la población como esenciales para garantizar el bienestar reproductivo, a menudo ignorando alternativas no tecnológicas que podrían abordar problemas similares.

Ejemplo de ello es el artículo *Genetización: el paradigma de Chipre* (Hoedemaekers & Have, 1998) en el que se analiza el impacto de la

genetización en la medicina, utilizando como caso paradigmático el programa de detección genética para la β-talasemia en Chipre, lugar en el que esta enfermedad tiene una prevalencia significativa. Se implementó un programa de detección de portadores y diagnóstico prenatal que logró reducir drásticamente los nacimientos de niños afectados. Esto se logró gracias a una extensa campaña de educación pública en la que las autoridades sanitarias, junto con asociaciones de padres, promovieron la realización de pruebas prenupciales y la opción del aborto en caso de diagnóstico positivo. Los autores destacan que esta estrategia fue presentada como una forma de sensibilización, pero en realidad creó una fuerte presión social para que los padres en riesgo optaran por estas medidas preventivas, cuestionando así la autonomía de las decisiones reproductivas.

El programa de Chipre también demuestra cómo la genetización implica no solo la adopción de tecnologías diagnósticas, sino también un cambio cultural profundo en la concepción de la salud y la enfermedad. Aunque los programas de detección se presentan como decisiones voluntarias, la presión social y las expectativas creadas en torno a esta tecnología limitan la verdadera libertad de elección de las familias. La voluntariedad es cuestionable cuando se aplican tácticas de educación intensiva y legislación que fomentan la aceptación de pruebas genéticas y abortos selectivos, que presentan estas decisiones como una responsabilidad hacia la familia y la sociedad.

Este caso se convierte en un ejemplo claro de cómo el enfoque genético en medicina puede derivar en prácticas de control social sutiles, en las que la prevención de enfermedades hereditarias conlleva implicaciones éticas, económicas y sociales que trascienden el ámbito médico. También ilustra cómo la genetización no solo transforma las prácticas médicas, sino también las actitudes individuales y colectivas hacia la prevención de enfermedades hereditarias. Este cambio se plasma en un giro hacia un estilo de medicina preventiva que prioriza evitar el nacimiento de individuos

con predisposiciones genéticas, una dinámica que resuena con el uso del PGT en portadoras de mutaciones BRCA.

La genética, por tanto, puede convertirse en un fenómeno cultural que va más allá de una disciplina científica, y que es capaz de influir marcadamente en las percepciones sociales, las políticas públicas y las narrativas sobre identidad, salud y enfermedad. Mannette (2021), ante esta perspectiva analiza varios conceptos clave que amplían el de genetización: fetichismo genético, excepcionalismo genético y esencialismo genético, explorando sus implicaciones y su impacto en la sociedad.

El concepto de *fetichismo genético* describe cómo los genes son tratados como entidades con un valor desproporcionado, casi mítico. Este "fetiche genético" lleva a atribuir a los genes propiedades que los convierten en explicaciones universales para fenómenos complejos. La creencia de que ciertos genes pueden determinar directamente comportamientos humanos o características sociales es una simplificación que distorsiona su verdadera naturaleza científica.

El *excepcionalismo genético* se refiere a la tendencia a tratar la información genética como algo singular y diferente de otras categorías de datos médicos. Según esta perspectiva, los datos genéticos requieren un tratamiento ético y legal especial debido a su capacidad predictiva, su carácter hereditario y las implicaciones sociales que conllevan. Aunque esta posición ha sido ampliamente aceptada, también es objeto de críticas, ya que otros datos médicos, como los relacionados con enfermedades infecciosas o crónicas, también tienen implicaciones éticas significativas y no se les otorga un estatus especial. Este debate subraya cómo las narrativas en torno a la genética pueden crear jerarquías de información médica que no siempre están justificadas.

El *esencialismo genético* es quizás uno de los conceptos más influyentes en este campo. Este enfoque sostiene que los genes definen la esencia de un individuo, reduciendo su identidad, comportamientos y predisposiciones a su composición genética. Aunque esta perspectiva puede ser útil en ciertos

contextos científicos, tiene el potencial de generar estigmatización y exclusión social, al ignorar los factores ambientales, sociales y culturales que también moldean la identidad y la salud humana. El esencialismo genético refuerza la idea de que las personas son simplemente el producto de su ADN, lo que deshumaniza y simplifica en exceso la complejidad de la vida.

Ten Have (2001) profundiza también en el concepto de genetización y plantea su similitud con el panóptico de Bentham (concepto al que recurre en múltiples ocasiones Michel Foucault, como se expondrá más adelante). El panóptico, concebido por Jeremy Bentham en el siglo XVIII, es un modelo arquitectónico de vigilancia diseñado para permitir la observación constante y sin obstrucciones de un gran número de individuos por parte de uno o varios vigilantes. La estructura circular del panóptico, con celdas dispuestas en torno a una torre central, permite que los vigilantes estén ubicados en un punto central y observen a los individuos sin ser vistos. Esta configuración fomenta la auto vigilancia, ya que los individuos nunca saben cuándo están siendo observados, lo que lleva a una internalización del control y una adaptación de la conducta según las normas establecidas (Beytía Reyes, 2017).

Esta similitud con el panóptico que sugiere Ten Have supone una interesante convergencia entre la vigilancia y el control en la sociedad contemporánea, que cobra especial significado en lo referente al PGT para BRCA:

> "El nuevo campo del poder médico no depende tanto de la dominación y el control paternalistas como del seguimiento y la vigilancia. De hecho, el panopticismo de Bentham ha demostrado ser muy útil si se aplica con fines médicos. Es un dispositivo extremadamente eficaz para la atención clínica, que penetra todas las dimensiones de la existencia individual. Las tecnologías de seguimiento y vigilancia incitan a un tipo particular de discurso; hacen visibles las intimidades del paciente, dejan registros visibles. Todo debe ser anotado, registrado y objeto de análisis. Someter al paciente al régimen médico y, al mismo tiempo, tratarlo como una persona

> racional y autónoma es la mejor estrategia para garantizar la continuación sin trabas de las actividades médicas (Ten Have, 2001).

La genetización se asimila al panóptico en su capacidad para instaurar una vigilancia profunda y constante sobre las dimensiones más privadas de la vida humana. A través de la información genética, se habilita un sistema de monitorización que permite regular y controlar tanto la salud como el comportamiento de las personas. En este contexto, la genética ocupa un lugar central en los mecanismos de control social, convirtiéndose en un eje de observación y evaluación basado en las predisposiciones genéticas de los individuos, ya sea para enfermedades específicas o para ciertos rasgos de personalidad. Como ejemplo de esto Barbara Katz Rothman escribe en las primeras líneas de su libro:

> "La genética no es solo una ciencia. Se está convirtiendo en algo más. Es una forma de pensar, una ideología. Estamos empezando a ver la vida a través de un "prisma de la heredabilidad", un "discurso de la acción génica", un marco genético. La genética es la mejor explicación única, la teoría más completa desde Dios. Sea cual sea la pregunta, la respuesta es la genética" (Rothman, 1978).

El concepto de genetización propuesto inicialmente por Lippman, y todas las aportaciones posteriores que han ampliado y complementado su significado, y, proporcionan una perspectiva excelente para tratar de comprender las dinámicas que subyacen a la aceptación generalizada del PGT por parte de las portadoras de mutaciones BRCA y de la sociedad en general. La reducción del riesgo genético se ha convertido en una prioridad absoluta en las decisiones médicas y reproductivas. Al reducir la complejidad de la salud a la información genética, el riesgo asociado a las mutaciones BRCA se presenta como inevitable y como solo controlable mediante intervenciones como el PGT. Esto refuerza la percepción de que el PGT no es simplemente una opción, sino una solución racional y moralmente obligatoria, especialmente para garantizar la "calidad genética" de la descendencia.

Un ejemplo evidente de este sesgo es la priorización que se otorga al PGT frente a otras alternativas de manejo del riesgo, como la cirugía reductora. En algunos casos, esta última ni siquiera se incluye como parte del asesoramiento reproductivo para futuras gestantes portadoras. Esto evidencia cómo la narrativa genética puede desplazar opciones igualmente válidas, en favor de soluciones que priorizan la selección genética. Al centrarse exclusivamente en evitar la transmisión de la mutación a través de la selección embrionaria, se minimizan las discusiones sobre los riesgos y beneficios de otras estrategias preventivas que podrían ser menos invasivas o emocionalmente menos complejas.

La genetización tiene también implicaciones a la hora de abordar las consecuencias potenciales de estas intervenciones. La prioridad absoluta que se da a garantizar "buenos genes" mediante el PGT puede ser lo que lleve a ignorar o subestimar las posibles consecuencias deletéreas de los procedimientos de FIV PGT en los embriones seleccionados. Este énfasis en la genética desvía la atención de los riesgos inherentes a esta técnica, como el impacto en el desarrollo embrionario o la posibilidad de defectos congénitos. La narrativa de la normalidad genética que refuerza la genetización, tiende a eclipsar estas consideraciones, presentando el PGT como una solución idealizada y prácticamente exenta de consecuencias negativas.

La construcción cultural de la necesidad de estas tecnologías es otro aspecto clave que la genetización ayuda a explicar. Resulta llamativo que el PGT para BRCA se esté percibiendo como una absoluta necesidad para las portadoras mientras sigue sin haber una demanda explícita por parte de la comunidad científica o de la sociedad de la aplicación del PGT a otro tipo de mutaciones genéticas con potencial de causar trastornos mucho más graves.

Una posible explicación de este fenómeno radica en la instrumentalización de la narrativa del cáncer de mama, particularmente del pequeño porcentaje de casos asociados a mutaciones BRCA en línea germinal, como

una forma de legitimar y expandir esta visión genetizada. El cáncer de mama, más que cualquier otro tipo de cáncer, ocupa un lugar central en el imaginario colectivo, con una carga emocional y simbólica que ha sido hábilmente aprovechada para reforzar la narrativa de la prevención genética.

Desde esta perspectiva, no es descabellado considerar que los intereses económicos que obtienen enormes beneficios de la biotecnología han encontrado en el cáncer de mama asociado a BRCA un vehículo ideal para promover la genetización. Al centrar la atención en este caso particular, se amplía la percepción de que el cáncer, como concepto general, puede ser evitado a través de intervenciones genéticas. Campañas y expresiones como "Corta con el cáncer de mama" reflejan esta narrativa, reforzando la idea de que el conocimiento genético no solo es empoderador, sino también una herramienta casi obligatoria para la responsabilidad individual.

La genetización redefine la responsabilidad reproductiva en términos individuales, trasladando el deber de gestionar el riesgo genético exclusivamente a las portadoras. Estas mujeres son situadas en un contexto en el que deben actuar no solo por su propio bienestar, sino también para evitar la transmisión de riesgos a sus descendientes. Este discurso, aunque aparentemente centrado en la autonomía, está impregnado de expectativas sociales que moldean y condicionan las decisiones individuales.

En el proceso de genetización está también, profundamente enraizada, la noción de "normalidad genética". Este estándar valora las decisiones que priorizan la eliminación de riesgos genéticos y refuerza la percepción de que ciertas condiciones, como las mutaciones BRCA, son intolerables. En este marco, la selección embrionaria se legitima como una opción ética a la vez se convierte en un mecanismo que marca a quienes viven con estas mutaciones. Esto hace que se fomente un modelo de vigilancia genética en el que las decisiones reproductivas de las portadoras son observadas y evaluadas bajo un prisma biomédico y social.

En este proceso de vigilancia, aunque presentado como un apoyo técnico, se impone como una forma de auto vigilancia en la que las portadoras internalizan la necesidad de cumplir con las normas genéticas y de salud promovidas por el sistema sanitario. Esto va a condicionar una casi total dependencia de las portadoras de un sistema biomédico que prioriza la selección embrionaria sobre otros enfoques más globales y centrados en la persona.

Finalmente hay que destacar que la genetización puede llevar a un control social evidente pero imperceptible, que hace que las decisiones personales queden moldeadas por objetivos colectivos, ya sean económicos o de salud pública. Esto minimiza el espacio para un debate ético más amplio, invisibilizando cuestiones clave como la accesibilidad desigual, el impacto emocional y las posibles consecuencias a largo plazo de estas intervenciones.

La propuesta de genetización formulada por Abby Lippman y ampliada posteriormente por otros autores podría haber parecido, en su momento, una visión exagerada o alarmista de la influencia de la genética en la sociedad. Es cierto que muchas de las suposiciones originales no se han materializado de manera generalizada, y en la mayoría de los trastornos genéticos no se ha alcanzado el nivel de reconfiguración social que ella anticipó. Sin embargo, resulta especialmente llamativo que, en el caso de la indicación de diagnóstico genético preimplantacional para mutaciones BRCA, esas expectativas se hayan cumplido prácticamente en su totalidad.

Pero también es cierto que una vez introducida esta perspectiva, que asocia la genética con la evitabilidad de un cáncer tan icónico como el de mama, resulta más fácil imaginar su extensión a otras condiciones médicas. Esto puede sentar las bases para aplicar estas prácticas a una amplia gama de trastornos, consolidando un modelo que prioriza la intervención genética como solución universal, muchas veces en detrimento de enfoques más integrales que consideren factores personales, sociales y ambientales.

6.3.- Conclusiones

El abordaje del diagnóstico genético preimplantacional en portadoras de mutaciones BRCA exige una consideración que trascienda lo estrictamente clínico. Aunque el PGT suele ser presentado como una herramienta médica orientada a reducir riesgos hereditarios, su desarrollo y expansión se sitúa en un entramado más amplio, en el que confluyen intereses comerciales, lógicas de mercado y discursos normativos que moldean tanto las decisiones clínicas como las percepciones sociales del riesgo, la responsabilidad y la maternidad.

En este contexto, la creciente legitimación del PGT no puede desligarse de la transformación de la reproducción asistida en un sector económico de gran rentabilidad ni del papel que desempeñan las empresas biotecnológicas y los actores financieros en la promoción de estas técnicas. La configuración del cuerpo femenino como fuente de biovalor, así como la instrumentalización de los embriones no transferidos como recurso biomédico, apuntan, así mismo, hacia una economía de la reproducción cada vez más integrada en dinámicas globales de acumulación y extracción de valor.

A ello se suma una narrativa del riesgo profundamente internalizada, que convierte a las portadoras en gestoras morales de su descendencia, desplazando hacia ellas el peso de una responsabilidad individualizada por la salud futura de sus hijos. Este marco, reforzado por la cultura de la genetización, reduce la complejidad de las decisiones reproductivas al plano del dato molecular, invisibilizando dimensiones éticas, emocionales y sociales igualmente relevantes.

La propuesta de PGT para mutaciones BRCA no puede abordarse adecuadamente al margen de estas configuraciones estructurales. Solo una aproximación crítica y multidisciplinar permite comprender las condiciones bajo las cuales se promueve y prescribe, y plantea la necesidad de repensar su lugar en las prácticas clínicas y en los discursos sobre la salud reproductiva

CAPÍTULO 7: ASPECTOS BIOÉTICOS

En la mayoría de los capítulos expuestos hasta ahora se ha hecho referencia a la falta de consideración de los aspectos éticos en lo que respecta a los condicionantes médicos, reproductivos, legales o sociales de la indicación de PGT para portadoras de mutación BRCA. Por otra parte, si no se tiene en cuenta la literatura que valora los aspectos reproductivos del PGT desde la perspectiva de la dignidad de la vida desde el comienzo del estado embrionario, la bibliografía bioética referente a este tema es prácticamente inexistente. Todo esto resulta especialmente llamativo al tratarse de un tema de gran actualidad, que interesa aspectos de profundo calado bioético.

Desde una perspectiva bioética, el aspecto que suscita más interés es, precisamente, indagar por qué hay tan escasa consideración de los aspectos bioéticos del PGT. Y esto no sólo para mutación BRCA, sino, por extensión, para el PGT de todos aquellos trastornos genéticos de penetrancia incompleta, expresividad variable, debut en la edad adulta y accionabilidad clínica. Por este motivo, en este capítulo no se va a hacer un análisis de la selección embrionaria para BRCA desde diferentes principios de la bioética, sino que se intentará indagar el por qué no se toman estos principios en consideración.

Aunque, ciertamente, hay un principio bioético que sí se toma en consideración y al que se alude continuamente, incluso hasta presentarse como el único argumento cuando no quedan otros que sostengan algunos de los procedimientos estudiados: el principio de autonomía. En lo expuesto hasta aquí, y de manera especial en los aspectos económicos y sociales del tema, la apariencia que adquiere el principio de autonomía, tal cual se le argumenta, es la de un gran Caballo de Troya. Bajo el aspecto de preocupación ética por el principio de autonomía, en los comités de ética penetran y se difunden criterios que responden más a intereses económicos (en el sentido amplio, que incluye el conflicto de interés) o sociales.

Con esa perspectiva se analizarán las recomendaciones del comité de ética de la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE), cuyas directrices establecen los criterios éticos que deben regir a los profesionales del ámbito reprogenético de nuestro ámbito europeo.

Continuando con el análisis de cómo la propuesta de autonomía condiciona y delimita, se analizará cómo, a diferencia de lo ocurrido con los demás aspectos médicos, se ha creado una vinculación explícita entre los aspectos reproductivos y la autonomía. Términos y propuestas como autonomía parental o libertad procreativa son ejemplo de ello y se analizarán a continuación.

Como se ha explicado en el capítulo anterior, la selección embrionaria se ha validado como una opción ética. Y la narrativa de la normalidad genética ha minimizado las reflexiones al respecto, posicionando el PGT como una solución idealizada y casi desprovista de implicaciones negativas. A este proceso de validación y normalización ha contribuido, sin duda, la obra de uno de los bioeticistas más prolíficos y citados de la actualidad: Julian Savulescu, a través de su principio de beneficencia procreativa, que, más allá de considerar la selección embrionaria como una opción ética, llega a proponerla como una obligación moral. En el presente capítulo se analizará dicho principio, así como las distintas réplicas aparecidas en la literatura en los últimos años.

Finalmente, llama la atención la escasa o nula respuesta que existe en la actualidad por parte de los diversos movimientos feministas. Esta falta de implicación en el tema permite eludir las consideraciones que se plantearían desde la ética feminista, al menos en lo referente a la utilización del cuerpo y la salud reproductiva de las mujeres con fines económicos o científicos.

7.1.- Recomendaciones del grupo de trabajo de ética de la ESHRE

Si hay un documento que permita una visión bastante amplia del actual abordaje práctico de los aspectos éticos del PGT, en concreto para la mutación BRCA, es

te es el *Taskforce* 22 del Grupo de Trabajo de Ética de la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE) (De Wert et al., 2014)[14]. Este documento, al igual toda la serie de los emitidos con anterioridad, pretenden constituirse en el marco teórico en que se encuadren las prácticas médicas en lo referente a ART en Europa. Es por ello por lo que será objeto de especial análisis, aunque en otros apartados de esta tesis ya se hayan hecho breves referencias a este documento.

El documento presenta un punto de partida claro: la realización de PGT para evitar el nacimiento de niños con enfermedades graves es consensuadamente aceptable desde un punto de vista ético. En ningún punto de los que se van a desarrollar en adelante justifica dicha afirmación ni establece lo que considera grave, ni considera diferencias en cuanto a la severidad de los trastornos susceptibles de descarte embrionario. Esto constituye un cambio sustancial respecto al posicionamiento de partida del primer *Taskforce* que emitió la ESHRE en 2003 en referencia al diagnóstico preimplantacional. En el *Taskforce* 5 (Shenfield et al., 2003) se planteaba desde la introducción la *"*dificultad de definir 'enfermedad' y 'anormalidad' y de determinar qué constituye un riesgo 'aceptable', teniendo en cuenta los peligros de la eugenesia*".*

En el comienzo del *Taskforce* 22 se continúa exponiendo alguno de los argumentos contrarios a la realización del PGT para rebatirlos inmediatamente. Entre dichos argumentos recoge que el procedimiento supone una carga excesiva a las mujeres y solventa el conflicto sosteniendo que:

[14] Los documentos *Taskforce* son informes, estudios o guías elaborados por un grupo de trabajo especializado (*task force*) designado para abordar un problema específico, desarrollar una estrategia o formular recomendaciones sobre un tema particular.

> "estas objeciones no son convincentes; el equilibrio entre las cargas y ventajas de las diferentes opciones para evitar la concepción o nacimiento de niños afectados por trastornos graves es en gran medida un asunto personal".

Este es un ejemplo claro de lo comentado en el capítulo previo: la genetización redefine la responsabilidad reproductiva como un deber individual de las portadoras.

Aunque desde el comienzo se ha remarcado que el estatuto ontológico del embrión no es el objeto de esta tesis, y por tanto no será discutido ni argumentado, sí es importante destacar que en este *Taskforce* todo lo que refiere a intereses del embrión preimplantacional o del futuro niño queda definitivamente apartado en virtud de que "su estatus moral es relativamente bajo".

De esta manera, se deja claro desde el comienzo que todo interés de beneficencia y no maleficencia respecto a la futura gestante y al embrión van a quedar supeditados completamente al principio de autonomía.

Partiendo entonces de que el PGT es éticamente defendible cuando su aplicación busca prevenir la transmisión de patologías severas (lo que denomina modelo médico), se plantea discutir la conveniencia ética de las siguientes indicaciones:

> "PGT para mutaciones de penetrancia baja y para trastornos que tienen una expresión altamente variable;
> PGT por razones médicas indirectas, particularmente para evitar la concepción de portadores sanos que tienen un alto riesgo de tener hijos afectados;
> PGT para la reducción de riesgo (en caso de que el riesgo de transmitir un trastorno particular no pueda eliminarse completamente".

Como ejemplo de la primera de las indicaciones se propone la mutación BRCA:

> "Algunas parejas, debido a su historial familiar, pueden preocuparse por mutaciones de penetrancia incompleta o baja involucradas en trastornos

> graves. Un caso bien conocido es el de las portadoras femeninas de mutaciones BRCA relevantes, que tienen un riesgo vitalicio de hasta el 80% para cáncer de mama y hasta el 60% para cáncer de ovario. Las medidas preventivas para las portadoras, que proporcionan protección sustancial pero incompleta, incluyen exámenes periódicos, medicación y cirugía profiláctica".

Respecto a esto es importante recordar que, como se expuso en los capítulos iniciales, la cirugía reductora de riesgo hace que la probabilidad de presentar un cáncer de mama sea nula y la de ovario se torne claramente inferior al de la población general. Esta cirugía hace, también, que no tenga que recibirse medicación ni realizar controles diferentes al del resto de las mujeres. Queda claro con esto el sesgo con el que se plantea la cuestión desde su enunciado.

Y, pese a sostener previamente que el equilibrio entre las cargas y ventajas de las diferentes opciones es una opción personal, defienden que:

> "Los profesionales involucrados en la reproducción médicamente asistida deben evitar un alto riesgo de daño grave para el futuro niño. Además, incluso si un riesgo particular no es a priori inaceptable o prohibitivo, los profesionales deben intentar reducir los riesgos reproductivos en la medida en que hacerlo sea razonablemente posible y proporcional".

De esta manera, queda plasmado que para el comité de ética de la ESHRE la gestión de los posibles riesgos y dificultades que el PGT supone para la mujer y para su futura descendencia son asuntos personales que quedan en el ámbito y la responsabilidad de la futura gestante. Sin embargo, optar por el PGT y tratar de que se lleve a cabo, incluso si el riesgo de futuras patologías no es grave, si se considera responsabilidad de los profesionales sanitarios, en un claro ejemplo tanto de paternalismo selectivo como de excepcionalismo genético.

Se aborda, a continuación, en qué punto situar la aceptabilidad moral del PGT para las indicaciones menos graves señaladas anteriormente indicando que:

> "Depende de la proporcionalidad del procedimiento, que requiere que los esfuerzos, cargas y posibles riesgos de la FIV/ICSI para las mujeres involucradas, los posibles riesgos de la FIV/ICSI y los riesgos (hasta ahora teóricos) de salud del DGP para los futuros niños concebidos de esta manera, la pérdida inherente de embriones y los costos del procedimiento, especialmente si está financiado colectivamente, estén en proporción al beneficio de evitar la concepción de un niño afectado".

Aquí puede estribar, ciertamente, la aceptabilidad ética, pero resulta tan llamativo como preocupante que se entre en el campo de la aceptabilidad moral (como se verá más adelante, al analizar el principio de beneficencia procreativa, de la aceptabilidad moral a la obligación moral hay una distancia muy corta). Sorprende que no se establezcan, ni siquiera se sugieran, los posibles esfuerzos, cargas y riesgos. Y que, a pesar a la abrumadora evidencia publicada, al referirse a los riesgos lo haga como "posibles" o "teóricos".

A pesar de la reflexión previa, continúa exponiendo que considera excesivamente restrictivo el criterio de que el PGT se limite exclusivamente a trastornos que presenten una penetrancia completa, una manifestación invariable, expresiones clínicas severas y carezcan de alternativas terapéuticas viables. El principal argumento que utiliza para que no exista una restricción a las indicaciones anteriormente expuestas es que entra en conflicto con las prácticas actualmente consolidadas del DGP, y aquí pone el ejemplo claro de la mutación BRCA. Al exponerlo indica que, aunque el riesgo puede ser evitable con la cirugía profiláctica, esta puede resultar muy gravosa para la mujer.

A esto se le pueden platear dos importantes objeciones: la primera de ellas es que se liga la aceptabilidad moral de la indicación de PGT a la proporcionalidad de los beneficios y los riesgos que implica la FIV-PGT tanto para la mujer como para el futuro niño. Sin embargo, a la hora de suprimir las restricciones al tipo de trastorno susceptible de GPT en ningún momento valora esta proporcionalidad,

La segunda objeción radica en el hecho de que considera que la aceptabilidad moral de las nuevas indicaciones reside en que la práctica las ha consolidado. El simple hecho de que algo se realice habitualmente se constituye para el comité de ética de la ESHRE en motivo de validación moral en un claro ejemplo de falacia *ad populum.* El principal problema es que esta falacia se termina traduciendo en legislación. Como ya se ha expuesto previamente, las legislaciones de los diferentes países europeos, con España a la cabeza, van cambiado los criterios de aceptabilidad legal del PGT según cambian sus indicaciones clínicas.

Hay otro aspecto que resulta también muy llamativo, y es el hecho de que se justifica el PGT "para las parejas que consideren de suma importancia detener la transmisión de la mutación causante simplemente para ahorrar a sus hijos la agonía de tener que hacer elecciones reproductivas difíciles".

De esta manera, se considera éticamente justificado realizar una FIV-PGT para evitar el nacimiento de individuos portadores de mutaciones genéticas que probablemente no manifestarán la enfermedad, pero que enfrentarían dilemas reproductivos significativos. Esta práctica, aunque defendida desde la perspectiva de reducir la carga emocional y decisional de futuras generaciones, roza con los principios históricos de la eugenesia en cuanto a la selección y mejora genética de la población.

Al justificar el PGT para evitar que futuras generaciones enfrenten "elecciones reproductivas difíciles," la ESHRE promueve un modelo en el que se valora la intervención médica para controlar resultados genéticos sobre la autonomía personal y la aceptación de la incertidumbre genética. Esto se puede considerar una forma de eugenesia liberal, en la que se priorizan intervenciones genéticas bajo el pretexto de reducir la carga emocional y de decisión de las generaciones futuras.

Existe, por otro lado, un claro conflicto entre el deseo de prevenir el sufrimiento futuro y el derecho de los individuos a tomar sus propias decisiones reproductivas. Al tomar decisiones reproductivas en nombre de futuras generaciones se impone un curso de acción basado en lo que los

padres o médicos consideran lo mejor, potencialmente en detrimento de la autonomía futura de esos individuos para tomar sus propias decisiones.

Esto puede considerarse una forma de paternalismo fuerte, en la línea en que lo describe Feinberg (1971) en *Legal paternalism*, pues asume que la intervención médica para controlar los resultados genéticos es preferible a permitir que las personas hagan sus propias elecciones con respecto a sus riesgos genéticos. Debajo de este enfoque subyace la imposición de valores médicos o sociales sobre la autonomía individual, subestimando la capacidad de las futuras generaciones para manejar su propia información genética y tomar decisiones informadas. Igualmente se limitan las opciones de vida de las futuras personas, comprometiendo su derecho a un futuro abierto y asumiendo que las futuras generaciones no serán capaces de enfrentar y manejar sus propios dilemas genéticos.

Son todas estas recomendaciones y reflexiones del Grupo de Trabajo de Ética de la ESHRE las que se constituyen el principal marco teórico en el que se establecen los criterios y las prácticas médicas relacionadas con la indicación de PGT para mutación BRCA. Pese a las numerosas inconsistencias éticas que presenta es aceptado sin reticencias por el resto de actores (sociedades de oncología, de genética o de pediatría) que determinan conjuntamente los protocolos y las indicaciones clínicas. Y estas, como se ha expuesto previamente, influyen de forma manifiesta en la creación y evolución de los marcos legales.

7.2.- Autonomía reproductora

Antes de entrar en otras valoraciones, es importante resaltar que el concepto de autonomía, en lo que a los diversos procesos implicados en la reproducción se refiere, tiene la peculiaridad y la complejidad de que interesa, de manera obligatoriamente conjunta, a dos sujetos: madre y embrión, y, en la mayoría de los casos, a una tercera figura paterna con vínculos afectivos y legales, pero con visiones e intereses no siempre

coincidentes. Mary L. Shanley, en su libro *Making Babies, Making Families*, se refiere a esta compleja circunstancia;

> "Uno de los problemas que, en lo que a autonomía respecta, nos plantea el problema de la selección embrionaria es que en el embarazo, feto y mujer están interrelacionados hasta el nacimiento en un solo hábitat corporal. Emociones, energías y pensamientos que conforman el yo de la mujer se unen en coordinación participativa en el embarazo. Por tal motivo, la mayoría de las mujeres valoran la gestación en mayor medida que el componente genético, mientras que la mayoría de los varones se inclinan fuertemente por el segundo" (Shanley, 2002, p.114).

Se plantea además la dificultad, a la hora de su valoración, de las profundas discrepancias que pueden existir entre los distintos agentes implicados en lo referente a la consideración del estatuto ontológico del embrión y la autonomía moral que este hecho le reconoce.

Todo esto añade complejidad a la forma en la que se propone, en actuaciones como el PGT, un principio que, con clara influencia angloamericana, se sitúa en la cúspide de la jerarquía principialista. Esto resulta lógico en un sistema legal como el norteamericano que se fundamenta en la protección de las libertades individuales y presta amparo al neoliberalismo económico. Pero en nuestro entorno político y social, en el que se aspira a la justicia distributiva y la protección de los más vulnerables, se puede pensar esa primacía como un medio para intereses económicos y profesionales encubiertos.

Otro aspecto llamativo, en aproximación al problema del PGT, es el hecho de la profunda y específica vinculación que se ha establecido entre la autonomía y algunos conceptos vinculados a la reproducción, cosa que no ocurre en ningún otro aspecto de la medicina. Así, han encontrado gran aceptación términos como autonomía parental o libertad procreativa.

La «autonomía parental» se relaciona con las decisiones que los padres toman respecto a sus hijos en la medida en que estos no son suficientemente autónomos para hacer sus propias elecciones. Los

derechos de los padres a tomar estas decisiones derivan de dos condiciones: la primera es que, por lo general, los padres tienen un profundo interés, habitualmente superior al que tienen otras personas, por el bienestar de sus hijos. La segunda es que la capacidad para tomar decisiones autónomas sobre la crianza de sus hijos es parte de la capacidad de los padres para tomar decisiones autónomas sobre su propia vida (López, 2011).

Cuando se refiere a hijos nacidos, estas dos condiciones van habitualmente en la misma dirección y se complementan entre sí. Pero cuando se refiere a hijos en estado embrionario no siempre, tal vez ni siquiera generalmente, son coherentes, y en lo referente a selección embrionaria, suelen apuntan en direcciones muy diferentes.

La ocasional falta de coherencia entre los dos determinantes de la autonomía parental ha hecho que se le reconozcan, de manera general, dos límites. En primer lugar, el conocido como «principio del daño», propuesto por J. S. Mill:

> "El único fin por el cual la humanidad está justificada, individual o colectivamente, para interferir con la libertad de cualquiera de ellos es la autoprotección (…) el único propósito por el cual el poder puede ejercerse legítimamente sobre cualquier miembro de una comunidad civilizada, en contra de su voluntad, es prevenir el daño a otros" (Mill, 2018).

En segundo lugar, el derecho del niño a un futuro abierto (Feinberg, 2015, pp.145-160): hay que considerar que, si bien el niño no es una persona autónoma, llegará a serlo. Y este proceso de convertirse en un ser autónomo es gradual. Esto impone a los padres la obligación de permitir e incluso de facilitar este proceso.

Probablemente, si se aplicasen estos dos límites a la autonomía parental en lo referente a la selección de embriones sin mutación BRCA (habida cuenta de los potenciales riesgos a los que se somete al embrión seleccionado y del derecho de la persona que será a tomar sus propias decisiones reproductivas) la referencia a la autonomía como razón justificante quedaría cuestionada.

Rachel Haliburton defiende lo contrario la preguntarse

> "¿Cómo podrían los bioeticistas describir las mejoras genéticas de la descendencia para potenciar los deseos de los padres de tener un tipo particular de hijo no como una extensión potencialmente perturbadora del control de los padres sobre los niños, sino como algo que simplemente se deriva del respeto del derecho de los padres a tomar decisiones autónomas?" (Haliburton, 2013, p.14).

El segundo concepto que refuerza el binomio autonomía-reproducción es la «libertad procreativa», propuesta por primera vez por John Robertson en su libro *Children of Choice*. Robertson defiende que la libertad de procreación incluye la libertad de reproducirse sin sexo por encima y más allá de la libertad de tener sexo sin reproducción, que ya es reconocida por los derechos legales al aborto y al control de la natalidad. Lo más controvertido de su concepto de libertad de procreación es su aplicación a la selección preimplantacional y prenatal. Sostiene que, "a menos que el estado tenga muy buenas razones, las personas deberían tener la libertad de acceder a la medicina o tecnología reproductiva para tener un hijo que nazca con rasgos particulares" (Robertson, 1994, p.38).

Las personas, en su opinión, deberían tener un derecho constitucional contra las leyes que limitan el uso de la medicina o la tecnología reproductiva para tener (o evitar tener) un hijo que nazca con rasgos particulares. Robertson argumenta que si las personas son generalmente libres de elegir si se reproducen o no, y si las características genéticas de la descendencia esperada afectarán esa decisión, entonces también deberían ser libres de usar la información genética para tomar esas decisiones.

La pregunta que se hace Robertson es si la selección genética para un atributo particular "está tan centralmente implicada en la decisión de reproducirse o no que debería recibir protección presunta como un ejercicio de libertad procreativa" (Fox, 2018).

M. Torres Quiroga parece responder positivamente a esta cuestión cuando plantea:

> "Con la expresión liberalismo reproductivo se hace referencia al programa ético y moral que privilegia la elección individual en el ámbito de la reproducción humana; en congruencia con dicha primacía, las elecciones reproductivas son cercanas a la identidad personal y la noción del bien que produce felicidad y prosperidad" (Quiroga, 2021).

Pero las decisiones reproductivas de cada individuo no son decisiones aisladas. Están profundamente influenciadas por una compleja red de factores interconectados. Esta red incluye experiencias de vida, valores personales, contexto familiar, entorno cultural, condiciones socioeconómicas y perspectivas individuales. La interacción de estos factores influye en las opciones reproductivas disponibles para cada individuo y, en última instancia, contribuye al acervo genético futuro. Enfatizar únicamente la libertad de elección reproductiva individual es una visión que ignora la complejidad de todos los factores que la influyen (Rizzo, 2012).

Con todo, el énfasis en la libertad de elección reproductiva es el argumento con el que las instituciones científicas y médicas, como hospitales y clínicas de fertilidad, promueven el diagnóstico genético preimplantacional PGT en mujeres portadoras de la mutación BRCA. Pero en muchas ocasiones el reclamo de la autonomía se convierte en la pérdida progresiva de ésta, ya que se genera una presión significativa sobre estas mujeres y sus parejas para que consideren esta opción como parte de su proceso reproductivo. Esta presión inicial surge del prestigio y la autoridad de dichas instituciones, que presentan el PGT como una medida preventiva esencial para evitar la transmisión de mutaciones BRCA a las futuras generaciones, lo que puede influir en la percepción de lo que es "normal" o "recomendado".

La oferta del PGT, especialmente cuando se realiza de forma rutinaria o sin una adecuada explicación de las alternativas, como está ocurriendo en la actualidad, reduce la sensación de que la decisión es verdaderamente voluntaria. A medida que el PGT se presenta como una práctica habitual dentro del seguimiento de mujeres con predisposición genética al cáncer de

mama y ovario, la posibilidad de rechazar el procedimiento tiende a verse como un acto irresponsable o incluso peligroso, tanto para la madre como para el futuro hijo. Esto refuerza la presión, convirtiendo lo que debería ser una opción autónoma e informada en una decisión casi obligatoria debido al contexto en el que se ofrece.

La "rutina de la oferta" del PGT en el caso de portadoras de BRCA introduce un sesgo importante. Al enmarcar esta intervención dentro de los cuidados estándar, las mujeres pueden sentir que deben someterse al PGT para alinearse con las expectativas médicas o sociales, en lugar de tomar una decisión basada exclusivamente en sus propios valores y preferencias. El discurso sobre la prevención del cáncer hereditario a menudo amplifica el miedo, lo que distorsiona la capacidad de evaluar críticamente los riesgos y beneficios del procedimiento.

A esto hay que añadir que las instituciones que ofertan el PGT no ofrecen toda la información disponible sobre los riesgos del tratamiento, creando un desequilibrio en el proceso de toma de decisiones. Las mujeres portadoras de BRCA por lo general no reciben una visión completa y equilibrada sobre el impacto del PGT en la salud emocional y física, lo que refuerza la percepción de que no hay una alternativa razonable.

Con todo esto resulta evidente la diferencia entre la pretendida autonomía reproductora con la que se promueve el PGT y la facilitación efectiva de dicha autonomía. Los protocolos, la información médica, los medios de comunicación, hasta las asociaciones de pacientes, suscitan en las mujeres portadoras un sentimiento, una auto percepción como un agente capaz de tener autonomía, que no se va a corresponder con una actuación verdaderamente autónoma.

Facilitar elecciones particulares no es suficiente para asegurar que se desarrolle la capacidad de autonomía, o que esas elecciones permitan el ejercicio de la autonomía. Se requiere que la persona que elige tenga una gama adecuada de opciones moralmente valiosas entre las cuales elegir y

que las elecciones hechas no sean el resultado de manipulación, explotación o engaño (Nedelsky, 2011).

Cuando se ofrece a los futuros padres la posibilidad de selección embrionaria mediante FIV-PGT, no se está considerando toda la complejidad de los procesos implicados y la medida en la que dicha complejidad puede minimizar la ventaja que, en los que respecta al menor riesgo de futura enfermedad, motiva el deseo de selección de los padres. Por tanto, sin entrar a si este planteamiento erróneo de las posibilidades y riesgos de la técnica supone manipulación o engaño, lo cierto es que, en estas circunstancias, no parece que se pueda asegurar una verdadera actuación autónoma por parte de los padres.

Llama finalmente la atención, en lo que a PGT para BRCA respecta, una concepción de la autonomía que separa el valor de la elección del valor de las cosas elegidas. Poder seleccionar un embrión no portador prima sobre la posibilidad de descendencia ya que la posibilidad de tener un hijo disminuye claramente frente a las posibilidades de una concepción natural.

Como ya se expuso al principio del capítulo, la primacía que otorgan a la autonomía los distintos actores implicados en el proceso de PGT para BRCA es tal que ensombrece completamente la derivada de cualquier otro principio bioético. Pero, como se ha ido poniendo en evidencia, respecto al hecho posibilitar que las mujeres portadoras puedan actuar como los agentes libres que son, la autonomía es, en gran medida, un principio hueco.

Y dentro de ese principio prácticamente hueco, que juega la partida sin contrincantes, se cuelan, como en un gran caballo de Troya, los intereses de las grandes corporaciones biotecnológicas, los negocios de las clínicas de fertilidad y el ansia de publicar que permite el ascenso y el prestigio de los profesionales médicos. De esta manera, sin oposición alguna, penetran en la sociedad, y normalizan y hacen deseables sus intereses.

7.2.- Beneficencia procreativa

El Principio de Beneficencia Procreativa (PBP) que fue propuesto por Julian Savulescu en 2001 postula lo siguiente*:*

> "Las parejas (o reproductores únicos) deben seleccionar al hijo, de los posibles hijos que pueden tener, del que se espera que tenga la mejor vida, o al menos tan buena como los demás, en base a la información relevante disponible" (Savulescu, J., 2001).

Ya en ese momento se posicionó como una de las referencias principales en el debate bioético sobre la genética relacionada con el inicio de la vida y desde entonces genera gran parte del debate referente a selección embrionaria. Él mismo lo redefinió en 2009, enunciándolo como sigue:

> "Si las parejas (o reproductores individuales) deciden tener un hijo, y la selección es posible, existe una razón moral significativa para elegir a aquel de cuya vida se puede esperar, en función de la información disponible más relevante, una vida mejor, o al menos no peor, de la que tendría cualquier otro" (Savulescu, J., 2009).

En este nuevo planteamiento, el núcleo central del PBP lo constituye la exigencia moral que obligaría a los padres a traer al mundo al mejor hijo posible. En 2009, la información disponible más relevante se limitaba, en la mayor parte de los centros, a la cuantificación del número correcto de cromosomas (46: estado de euploidia) mediante QF-PCR de embriones preimplantacionales.

En 2021, acorde a la evolución de la investigación en reprogenómica y al desarrollo de las nuevas tecnologías, Savulescu amplía, dentro de la misma definición y consideraciones, el rango de acción del PBP planteando el que llama "modelo bienestarista":

> "Los últimos años han traído avances significativos en la comprensión de la genética humana. Este conocimiento se ha utilizado para desarrollar 'puntuaciones de riesgo poligénico' que proporcionan información probabilística sobre el desarrollo de enfermedades poligénicas como la diabetes o la esquizofrenia. Ya se están utilizando en reproducción para

> seleccionar embriones con menor riesgo de desarrollar enfermedades. Abogo por el uso de esta tecnología no solo para la selección de embriones con menor riesgo de enfermedad, sino también para la selección de rasgos ventajosos que no sean de enfermedad" (Savulescu, J., 2021).

Según este nuevo paso en el PBP, el modelo bienestarista obligaría moralmente a los padres a elegir, entre los embriones disponibles, a aquel cuyos rasgos tuvieran, probablemente, una vida mejor[15].

Pero con este modelo bienestarista, Savulescu va un paso más allá. No se trata sólo de seleccionar el mejor entre embriones disponibles resultantes de un proceso de FIV al que se llegó por una dificultad concreta ante un deseo de fertilidad, sino que plantea la opción prioritaria por la FIV-PGT aun en el caso en el que no existiera dificultad para la gestación natural:

> "Creemos que PBP instruye a las mujeres a considerar seriamente la FIV si es probable que la reproducción natural conduzca a un niño con una condición que se espera que reduzca significativamente el bienestar, incluso si esa condición no es una enfermedad".

El problema principal de aplicabilidad de este modelo bienestarista reside en establecer una relación clara entre un rasgo a seleccionar y el bienestar que éste produce. Como reconoce el propio autor al referirse a uno de los rasgos de los que más se ocupa la literatura: la inteligencia:

> "si el bienestar no está indisolublemente ligado a la inteligencia (es decir, si sólo está vinculado a través de estructuras sociales cambiantes), entonces ya no sería una parte relevante de la selección reproductiva" (Savulescu, J., 2021).

[15] El Informe del Hastings Center de Nueva York, sobre los fines de la medicina en nuestros días define la salud como «la experiencia de bienestar e integridad del cuerpo y la mente. La salud se caracteriza por la ausencia de males de consideración y, por tanto, por la capacidad de una persona para perseguir sus metas vitales y desenvolverse adecuadamente en contextos sociales y laborales habituales». Como se dice en el documento, con esta definición se quiere incidir y subrayar en factores tales como «la integridad y el buen funcionamiento del cuerpo, la ausencia de disfunciones y la consiguiente capacidad para actuar en el mundo» (Center, 2004).

El principio de Savulescu también refleja una tensión bien conocida en la noción de beneficencia: ¿exactamente a quién se supone que se debe beneficiar, a individuos o colectivos? El Principio de Beneficencia Procreativa no dice si se debe interpretar "la mejor vida" como "lo mejor para la persona de quien es la vida" o "lo mejor para el estado general del mundo".

Construyendo desde un ejemplo de E. Valdés que resulta ilustrativo, se puede imaginar una sociedad en la que se discrimina claramente a las mujeres, se les prohíbe la educación cuando son niñas, se les priva de todo tipo de libertad y se las convierte en esclavas sexuales. Según el PBP, las mujeres no tendrían una vida plena y las parejas deberían realizar PGT para seleccionar hombres, que tendrían una vida más feliz en la sociedad. Pero esto a gran escala no contribuiría, sino todo lo contrario, al bienestar social. (Valdés, 2018).

Por tanto, es evidente que la selección de determinados rasgos conducentes al bienestar del niño y, por extensión, al de su familia, no implica que se promueva, de forma independiente, el bienestar de la población. En este sentido se considera al PBE un principio de selección individualista. Hay autores que proponen que, si uno debe adoptar un principio de selección individualista, también debe adoptar otro principio llamado, según los autores, *altruismo procreativo* o *principio de beneficencia general* (Douglas & Devolder, 2013). Este nuevo principio de selección instaría a los padres a seleccionar niños cuya existencia se espera que contribuya más al bienestar de los demás (o lo menoscabe menos) que cualquier niño alternativo. Según este principio, entonces, la selección no tiene por qué ser necesariamente beneficiosa para el niño. De hecho, no se beneficia a un niño, sólo se le selecciona o se le reemplaza.

Pero si hay un aspecto controvertido en el PBP y que ha suscitado gran cantidad de debates e innumerables críticas es la afirmación de que existe una obligación moral de obtener los mejores niños posibles. Destacan entre esas críticas las de los siguientes autores por el mayor impacto de sus artículos:

a) Rebeca Benett sostiene que esta obligación solo puede establecerse otorgando un valor moral más bajo a las personas con discapacidad o vidas menoscabadas y, si se acepta, esta obligación produce un fuerte argumento a favor no solo de violar la autonomía reproductiva individual sino también de introducir políticas eugenésicas (Bennett, 2009).

b) Melo-Martin argumenta, en primer lugar, que la comprensión de lo que constituye una buena vida no es de ninguna manera universal, y que, en cualquier caso, no hay dotaciones materiales, mentales o genéticas obvias, más allá del mero mínimo, que puedan estar plausiblemente correlacionadas con el logro de la mejor vida en cuestión. Añade que implementar el principio requeriría que los futuros padres hicieran juicios sobre qué acciones de ellos producirán un niño con la mejor oportunidad de mayor bienestar (De Melo-Martín, 2004).

c) Parker plantea que la mejor vida no tiene por qué entenderse como mayor bienestar en el sentido de suma de capacidades. Por tanto, al basarse el principio de beneficencia en una concepción particular de la buena vida, las concepciones alternativas de ésta no ofrecen una forma obvia en la que el PBP pueda volverse operativo. Propone además dos límites claros al PBP: el primero, el sentido común, sea lo que sea lo que permita el consenso del sentido común en ese momento. El segundo es que el límite lo establecen los costos de oportunidad, cuando los costos superan los beneficios de buscar la mejor vida para nuestros hijos (Parker, 2007).

d) Sparrow sostiene que la obligación de maximizar cualquier valor, de elegir solo "lo mejor", va a determinar por completo las elecciones de los padres. Esto los dejaría sujetos a censura moral si no toman esta decisión. Y, una de las consecuencias más peligrosas de esto es que abriría la puerta a propuestas que deberían estar legalmente obligados a realizar. También rechaza el argumento de Savulescu porque esgrime que requiere que los padres se vuelvan cómplices de la opresión racista y homófoba y otras formas de opresión. Eliminar el equívoco del argumento de Savulescu nos permite ver que la afirmación de la obligación de elegir al "mejor hijo" tiene

mucho más en común con la eugenesia "antigua" de lo que reconoce Savulescu (Sparrow, 2007).

e) Holland argumenta los motivos por los que el PBP debe ser rechazado. En primer lugar, porque es subdeterminante: no es posible identificar en casos particulares cuál sería la mejor vida posible. En segundo lugar, porque es paradójico: la buena vida inevitablemente será una vida que implique luchas con las complejidades del carácter humano y la condición humana. En tercer lugar, porque es probable que sea contraproducente: agotador y poco probable que conduzca a relaciones interpersonales estables, satisfactorias o profundas. Y, finalmente, porque el principio de beneficencia procreativa, cuando se define como el deber de elegir al niño con la mejor oportunidad de la mejor vida, es demasiado individualista: no considera el arraigo social del concepto de buena vida y conceptos relacionados, e ignora las dimensiones políticas de la elección reproductiva y de la ética reproductiva. La buena vida inevitablemente será una vida que implique luchas con las complejidades del carácter humano y la condición humana (Holland, 2016).

f) Julia Wolny explora cómo el principio de PBP puede considerarse una expresión de ética neoliberal, que podría beneficiar a los miembros más privilegiados de la sociedad y marginar aún más a los menos privilegiados. Wolny argumenta que el PBP es inmoral y un problema de justicia social, dada la manera en que podría afectar a la sociedad si se aceptara más ampliamente. También critica el uso de la moralidad del sentido común para defender PBP, señalando que este marco es ambiguo y se basa en intuiciones que normalizan la búsqueda del interés individual, lo que puede distorsionar la noción de justicia y negar el papel de los problemas estructurales en la sociedad. Concluye exponiendo que, aunque el PBP se distingue de la eugenesia en que se presenta como una empresa privada y no como una política estatal, sus efectos podrían ser igualmente eugenésicos, privilegiando a ciertos grupos sobre otros y exacerbando las desigualdades existentes (Wolny, 2023).

Pero, aun reconociendo el protagonismo actual del PBP en lo que a diálogo sobre reprogenética se refiere, los análisis y las propuestas bioéticas a este respecto ni se inician ni se agotan con Savulescu. Antes del PBP, Habermas ya reflexiona sobre el PGT en *El futuro de la naturaleza humana. ¿Hacia una eugenesia liberal?* (2002). Ante lo que implica la realización de PGT se hace la siguiente pregunta: ¿Debemos disponer libremente de la vida humana con fines selectivos? Y, más concretamente se cuestiona: *"*si es compatible con la dignidad de la vida humana ser engendrado con reservas y solo ser declarado digno de existir y desarrollarse después de un examen genético*"*.

En su análisis plantea, además, que con estas técnicas no se da una simetría en la relación entre padres e hijos, puesto que los padres están sometiendo al hijo a un control de calidad: "En el marco de una praxis eugenésica, los actos de este tipo —las omisiones tanto como las acciones— fundamentan una relación social que supera la usual reciprocidad entre los de igual condición".

El PGT tiene reparos éticos porque va unido a la perspectiva de la "cría de humanos". A Habermas le inquieta la pregunta de si, y cómo, un acto cosificador de este tipo afectaría a nuestro poder ser él mismo y a nuestra relación con los demás.

Tras haber delineado las diversas formulaciones del Principio de Beneficencia Procreativa propuesto por Julian Savulescu y examinado una serie de críticas significativas a este principio, se puede comprender cómo estos conceptos se relacionan y aplican en el contexto de la selección embrionaria mediante PGT para la mutación BRCA. Esto permite valorar el PBP tanto en sus implicaciones éticas como en las consecuencias prácticas de su implementación.

La confrontación del PBP de Savulescu con la realidad del PGT para la mutación BRCA plantea consideraciones éticas significativas. Según el PBP, se argumenta que existe una obligación moral de seleccionar el embrión que se espera que tenga la mejor vida posible, basándose en la información genética disponible. Este principio sugiere que, si se pueden identificar y

seleccionar embriones sin la mutación BRCA, que está asociada con un alto riesgo de desarrollar cáncer de mama y ovario, se estaría actuando en beneficio del bienestar futuro de la niña.

Sin embargo, la penetrancia de la mutación BRCA complica esta decisión, ya que no todos los portadores de la mutación desarrollarán cáncer. Esto significa que un embrión portador de la mutación BRCA no necesariamente tendrá una calidad de vida peor. La selección basada únicamente en la presencia de la mutación podría llevar a descartar embriones que podrían llevar vidas plenas y saludables, o al menos con la misma probabilidad de bienestar que embriones no portadores.

Además, el PBP de Savulescu no considera la posibilidad de que los portadores de una mutación genética puedan tener experiencias de vida enriquecedoras que contribuyan de manera significativa a su identidad y sentido de propósito, independientemente de sus problemas médicos particulares. Esto plantea la cuestión de si es ético descartar un embrión basándose solamente en criterios genéticos. La decisión de utilizar el PGT para seleccionar contra la mutación BRCA no sólo se debe basar en consideraciones de riesgo y beneficio médico, sino también en un juicio sobre qué constituye una vida digna de ser vivida, lo que subraya la necesidad de un enfoque ético más matizado que reconozca tanto la complejidad genética como el valor de la diversidad humana.

Por otra parte, la evidencia ampliamente expuesta en los primeros capítulos de esta tesis sugiere que la FIV necesaria para el PGT puede incrementar el riesgo de complicaciones que incluyen enfermedades de impronta, malformaciones congénitas y un incremento en la incidencia de cánceres infantiles. Esto cuestiona seriamente si el simple hecho del riesgo que supone la FIV-PGT para embriones contradice el objetivo mismo del PBP ya que una intervención diseñada para mejorar la vida del niño podría, en cambio, imponerle nuevos riesgos significativos.

Se pone así de relieve la tensión general entre el objetivo de evitar sufrimientos futuros mediante la selección genética y los potenciales riesgos

médicos introducidos por las tecnologías que hacen posible esa selección. En situaciones donde la FIV-PGT podría incrementar el riesgo de otros problemas de salud graves, se debe cuestionar si la selección del embrión "más sano" genéticamente es realmente en beneficio del niño o simplemente una reducción de un riesgo potencial a cambio de otros.

Esto ilustra un problema más amplio dentro de la bioética reproductiva, ya que las intervenciones que buscan mejorar el bienestar pueden tener efectos secundarios imprevistos que comprometen esos mismos ideales de beneficencia procreativa. El debate debe expandirse para incluir consideraciones sobre cómo estos riesgos afectan la aplicación práctica del PBP y si las medidas actuales y futuras en reprogenética pueden desarrollarse para alinear mejor estas intervenciones con el principio ético de no causar daño, posiblemente reevaluando cómo y cuándo se debería aplicar la selección genética bajo el PBP.

7.3.- Éticas feministas

Desde la década de 1960, el feminismo ha emergido como uno de los movimientos sociales emancipatorios más influyentes y transformadores. Este movimiento ha luchado marcadamente por los derechos de las mujeres, pero también ha abordado una amplia variedad de cuestiones sociales, entre las que se encuentran las técnicas de reproducción asistida. En este sentido, dentro del feminismo se han puesto de manifiesto tanto posiciones de apoyo como de oposición a estas técnicas, lo que refleja una importante diversidad de perspectivas y enfoques. Esta disparidad de opiniones responde a que el feminismo no constituye un bloque homogéneo, sino que se caracteriza por una estructura plural que incorpora múltiples enfoques teóricos, experiencias personales, y prioridades ideológicas, cada una con perspectivas específicas sobre el papel de la ciencia y la tecnología en la vida de las mujeres (Martí Gual, 2011). Esta diversidad interna del movimiento feminista determina una gran amplitud conceptual y práctica,

que genera análisis y respuestas diversas a problemáticas complejas como las ART.

7.3.1.- El concepto de maternidad

Antes de realizar una aproximación a los planteamientos feministas en torno a las ART es conveniente revisar las distintas perspectivas que se tienen de la maternidad, ya que, a partir de las distintas visiones de este concepto se van a argumentar las diferentes posiciones respecto a las ART. El término maternidad se refiere al rol y significado de ser madre. En este se engloban múltiples dimensiones que trascienden el ámbito estrictamente biológico lo que da lugar a la potente ambivalencia de su significado.

7.3.1.1.- Maternidad como un aspecto fundamental del ser femenino

La maternidad ha sido vista como una experiencia unificadora y una fuente de identidad para muchas mujeres, reivindicada por algunas corrientes feministas como un aspecto fundamental del ser femenino. Muestra de ello son dos autoras con puntos de partida diferentes: Ned Noddings, desde la ética del cuidado, y Luce Irigaray desde el feminismo de la diferencia.

Dentro de esta ética del cuidado, la maternidad representa una de las experiencias en que las responsabilidades hacia otros son vividas de manera más inmediata e intensa. La relación madre-hijo se presenta como un paradigma de cuidado y de atención continua hacia el otro, lo cual evidencia cómo las obligaciones morales en este enfoque emergen no tanto de principios abstractos, sino de la respuesta a necesidades concretas y personales de quienes se encuentran en un entorno cercano. Esta visión convierte la maternidad en una práctica ética en sí misma, donde el bienestar del otro depende de una atención sensible, empática y constante.

Para Nel Noddings la maternidad es un elemento central. En su obra más conocida, *Feminist fears in ethics* (Noddings, 1990), considera el instinto maternal como una importante fuente de moralidad. Con ese punto de

partida, rastrea el desarrollo del instinto maternal hasta el cuidado natural y el cuidado ético, ofreciendo un esbozo preliminar de cómo podría ser un concepto de justicia impulsado por el cuidado (Noddings, 2010).

Para Noddings, el cuidado se manifiesta en dos dimensiones principales: el "cuidado natural" y el "cuidado ético". El primero representa una inclinación espontánea, una disposición innata hacia el cuidado que no requiere de un proceso de reflexión ética. Este tipo de cuidado surge de manera automática en ciertas relaciones, de manera marcada en la maternidad, o aquellas donde hay un fuerte vínculo afectivo o relacional, y no implica una deliberación sobre el deber o la obligación moral.

Por otro lado, el "cuidado ético" se activa cuando la inclinación natural hacia el cuidado no es suficiente o ha fallado en determinadas situaciones. En estos casos, la reflexión ética toma protagonismo, y el individuo se ve en la necesidad de considerar conscientemente sus deberes hacia el otro. Para Noddings, el cuidado ético surge en la ausencia de una respuesta instintiva y requiere que el individuo valore el deber de cuidar, guiado por principios éticos de responsabilidad y reciprocidad. Este segundo nivel de cuidado es una respuesta deliberada, donde el acto de cuidar se convierte en un compromiso moral y en una elección consciente.

Noddings reconoce que en el cuidado natural puede haber un componente de interés propio, una tendencia a cuidar de otros con la expectativa de reciprocidad. Sin embargo, ella sostiene que este aspecto no agota la esencia del cuidado natural, ya que considera que también interviene un componente instintivo significativo, especialmente en lo que se refiere al instinto maternal. Este impulso, según Noddings, es fundamental para entender la profundidad del cuidado, ya que ejemplifica una disposición natural y poderosa hacia el bienestar del otro, que a menudo va más allá de una mera expectativa de reciprocidad y se centra en la protección y el apoyo incondicional (MacKenzie, 2009).

En la línea de pensamiento que valora la maternidad como dimensión fundante del sujeto femenino, la obra de Luce Irigaray ofrece una

elaboración filosófica profunda que va más allá de los marcos afectivos o éticos propuestos por la ética del cuidado. Irigaray no reduce la maternidad a una función natural ni a un mandato biológico, la reconoce como una experiencia originaria que estructura el modo en que las mujeres se vinculan con el mundo y con los otros. Lo materno, en su propuesta, no se limita al hecho de parir, sino que se configura como una energía simbólica y ontológica que atraviesa la subjetividad femenina y la dota de una potencia generativa singular (Irigay, 1994).

Lejos de idealizar a la madre como figura de sacrificio o abnegación, Irigaray propone recuperar la dimensión creativa del cuerpo femenino: su capacidad de dar vida en sentido biológico y de generar vínculos, sentidos y transformaciones. En este marco, la maternidad no es tanto un destino, como una posibilidad constitutiva. Incluso aquellas mujeres que no son madres biológicas se hallan atravesadas por lo materno como marca de origen, como memoria corporal, como potencia latente.

Irigaray sostiene que ignorar esta dimensión implica negar una parte esencial de la identidad femenina, históricamente reprimida por el orden patriarcal. Este orden —fundado simbólicamente en lo que la autora denomina un "asesinato de la madre"— ha silenciado la matriz originaria de lo femenino, subordinándola a una lógica que ha definido a las mujeres desde la ausencia, la pasividad o la falta. Frente a esta exclusión, su propuesta consiste en reconstruir una maternidad simbólica capaz de restituir a las mujeres su agencia vital, su capacidad de engendrar no solo cuerpos, sino también relaciones, saberes y mundos (Binetti, 2014).

Desde esta perspectiva, la maternidad se convierte en un principio ético y ontológico, no como mandato, sino como posibilidad existencial. Reivindicar su valor simbólico permite a las mujeres escapar de las oposiciones binarias que las han definido como madres sacrificadas o mujeres desvinculadas y avanzar hacia formas de subjetividad más integradas, donde el deseo, el cuidado y la creatividad puedan articularse sin escisión. En este sentido, el pensamiento de Irigay se inscribe en una corriente que busca recuperar lo

materno como dimensión estructurante del ser femenino para abrir un horizonte simbólico desde el cual afirmarse en su diferencia.

Tanto desde la ética del cuidado de Nel Noddings como desde el feminismo de la diferencia propuesto por Luce Irigaray, la maternidad se revela como una dimensión esencial en la configuración de la identidad femenina. Más allá de sus aspectos estrictamente biológicos la maternidad aparece como una experiencia vital, ética y simbólica que expresa una forma singular de relación con el otro, con el cuerpo y con el mundo.

7.3.1.2.- Maternidad como opresión

La propuesta que considerada la maternidad un aspecto fundamental del ser femenino ha recibido numerosas críticas desde diferentes y predominantes corrientes feministas. Éstas señalan que, históricamente, la maternidad ha servido como medio de opresión y subordinación de las mujeres, en tanto la sociedad la ha asociado con una "naturaleza femenina" que reduce a las mujeres al rol de madres, limitando su identidad y autonomía.

En este sentido, es referente principal la figura de Simone De Beauvoir. En su obra fundamental *El segundo sexo* (De Beauvoir, 2017) conceptualiza la maternidad como el atributo fundamental que, en la estructura social patriarcal, define a las mujeres como "otras", estableciendo una diferenciación esencial entre hombres y mujeres que sitúa a estas últimas en un estado de limitación existencial. En este enfoque, la maternidad se describe como una experiencia potencialmente adversa, decepcionante e, incluso, opresiva para las mujeres y sus cuerpos.

Al desentrañar los tabúes sociales en torno a la relación maternofilial, se pone de manifiesto que esta puede suponer tensiones y contradicciones profundas para las mujeres. De hecho, se llega a afirmar que:

> "[El hijo a las madres] les impone una dura servidumbre y ya no forma parte de ellas: aparece como un tirano; ellas miran con hostilidad a este pequeño

> individuo extranjero que amenaza su carne, su libertad, todo su yo" (De Beauvoir, 2017).

Esta perspectiva desafía las narrativas tradicionales, señalando cómo el vínculo materno puede implicar una entrega total que pone en juego la autonomía y la identidad de la madre, cuestionando la imagen de la maternidad exclusivamente como realización plena o realización absoluta del ser femenino. De Beauvoir argumenta que la maternidad no solo se ha impuesto como un rol natural e ineludible, sino que también ha sido instrumentalizada por la sociedad para consolidar una identidad femenina ligada a la "inmanencia" o confinamiento a lo privado, al espacio doméstico y a los roles reproductivos, en oposición a la "trascendencia" que se adjudica al hombre en su capacidad de acción en el ámbito público y productivo.

De Beauvoir denuncia esta configuración de la maternidad como un mecanismo de control que subordina a las mujeres al orden patriarcal, en el que se las define y valora en función de su capacidad reproductiva, relegando sus potencialidades individuales y su libertad de elección. Al situar la maternidad como un fin y como un deber moral y existencial, la sociedad no solo limita las posibilidades de autodeterminación de las mujeres, sino que también impide su desarrollo pleno como sujetos libres y autónomos. En su crítica, de Beauvoir subraya que esta percepción hegemónica de la maternidad necesita ser deconstruida para que las mujeres puedan trascender los límites impuestos por la estructura patriarcal y reconfigurar su identidad en términos no subordinados ni dependientes de su rol reproductivo.

De acuerdo con su análisis, la maternidad se convierte en una construcción sociocultural que las mujeres asumen como una realización existencial, percibiendo este rol como el eje central de su identidad y como el objetivo último de sus vidas. Para de Beauvoir, este proceso de interiorización no ocurre de forma autónoma o libre, sino que es reforzado y perpetuado por las normas sociales, religiosas y educativas que promueven la idea de la maternidad como una virtud y como el destino inevitable de las mujeres.

En este sentido, la sociedad influye profundamente en la manera en que las mujeres interpretan su función reproductiva, sugiriendo que su valor y realización dependen de la capacidad de procrear y de desempeñarse en roles de cuidado (de Beauvoir 2017, 484 y ss.)

En la misma línea que de Beauvoir se posiciona Shulamith Firestone con su obra más destacada *La dialéctica del sexo* (Firestone, 1976). En ella se posiciona claramente a favor de la función emancipadora que para la mujer van a tener unas técnicas de reproducción asistida que apenas habían empezado a diseñarse (el primer nacimiento por FIV ocurrió en 1978, un año después de la publicación del libro).

La propuesta de Firestone se fundamenta en una visión dicotómica que establece una diferenciación central entre los conceptos de 'hombre' y 'mujer'. En este marco, el trabajo reproductivo se erige como una categoría clave, dado que la reproducción biológica y las funciones derivadas de esta conforman el núcleo de la opresión estructural hacia las mujeres. Así, el 'trabajo reproductivo' adquiere una relevancia analítica equiparable al 'trabajo productivo', desempeñando un rol crucial en la crítica de Firestone respecto a las estructuras de género (Laudano, 2013).

Para Firestone, la eliminación de las clases sexuales es posible únicamente a través de una transformación radical en la que la clase subordinada —las mujeres— protagonice una insurrección contra el sistema opresor que las coloca en desventaja. Esta insurrección implica que las mujeres recuperen plena autonomía sobre sus cuerpos, lo cual se traduce en una "confiscación temporal por parte de ellas del control de la fertilidad humana, la biología de la nueva población, así como todas las instituciones sociales destinadas al alumbramiento y educación de los hijos" (Firestone, 1976, p. 20).

Las mujeres, en su opinión, no solo deben tener soberanía sobre su capacidad reproductiva sino también tomar el control de los procesos y estructuras sociales que determinan la procreación y crianza, para romper con la dependencia biológica que sustenta su opresión.

Firestone identifica una coyuntura histórica en la que la tecnología tiene un rol transformador. Desde su perspectiva, el progreso tecnológico ofrece a las mujeres una vía de escape de las limitaciones impuestas por su biología reproductiva, que tradicionalmente ha sido utilizada para justificar y perpetuar el sistema de clases sexuales. En sus palabras:

> "el feminismo se constituye en la inevitable respuesta de la mujer al desarrollo de una tecnología capaz de liberarla de la tiranía de sus funciones sexo-reproductivas –la propia constitución biológica básica y el sistema de clases sexuales basado en ella y que sirve para asegurar su consistencia" (Firestone,1973. p. 44).

Firestone destaca que este cambio, aunque posibilitado por avances tecnológicos, solo podrá realizarse mediante una lucha activa, pues considera que un cambio revolucionario en la situación de las mujeres es alcanzable únicamente a través de la confrontación directa con las estructuras de poder que mantienen su subordinación.

7.3.2.- La política reproductiva

En contraste con las posturas enfrentadas con respecto a la maternidad, la política reproductiva ha sido un tema de cohesión en los feminismos, en el que las diferentes corrientes convergen en la defensa del derecho de las mujeres a controlar su capacidad reproductiva y su cuerpo. Esto incluye la lucha por el acceso a métodos anticonceptivos, el derecho al aborto libre y la posibilidad de decidir libremente sobre la reproducción sin interferencias externas. La política reproductiva es entendida no solo como un camino hacia la libertad y autonomía individual de las mujeres, sino también como una herramienta fundamental para contrarrestar el control patriarcal sobre el cuerpo y las decisiones de las mujeres.

La defensa de los derechos reproductivos y la autonomía sobre el propio cuerpo ha constituido un eje central en los movimientos feministas, consolidando una identidad colectiva en la lucha contra el control y la expropiación de los cuerpos de las mujeres. Para el feminismo, la autonomía

reproductiva no solo simboliza la libertad y capacidad de decidir de cada mujer, sino que se entiende como una herramienta poderosa para cuestionar y resistir las estructuras patriarcales que históricamente han subordinado a las mujeres. En esta perspectiva, el control sobre la reproducción representa una dimensión de la emancipación femenina que desafía las normas que asocian la identidad y el valor de la mujer a su rol reproductivo y doméstico. Así, el empoderamiento en esta esfera contribuye a consolidar una posición colectiva más equitativa en la sociedad y fomenta la capacidad de decisión sobre sus propios cuerpos, su sexualidad y su vida reproductiva (Hallstein, 1999).

En el marco de la política reproductiva feminista, el acceso a abortos seguros, la disponibilidad de métodos anticonceptivos, y el derecho a decidir sobre la cantidad y espaciamiento de los hijos han sido demandas históricas. Estas reivindicaciones reflejan búsqueda de una autonomía individual que permita a cada mujer trazar su propio proyecto de vida, mientras que, en un plano colectivo, constituyen un medio efectivo para contrarrestar las dinámicas estructurales de opresión. En este sentido, la libertad reproductiva ha devenido en una causa unificadora y central en los movimientos feministas, y se ha considerado la base para el ejercicio pleno de los derechos y para la superación de los sistemas patriarcales que condicionan a las mujeres a través del control de su capacidad reproductiva (Johnson, 2020).

7.3.3.- Debate feminista de las ART

El auge de las Tecnologías de Reproducción Asistida (ART) ha supuesto nuevos desafíos para el feminismo. De manera muy señalada se presentan aquellos que interesan al concepto de autonomía reproductiva. Como expone Cecilia Johnson en su artículo *Pragmáticas, dóciles, cuestionadoras: la pregunta por la agencia en usuarias de ART*, las nuevas tecnologías de reproducción asistida están generando una paradoja fundamental: el sistema biomédico, que controla y medicaliza la reproducción femenina, es

también el principal recurso para enfrentar la infertilidad, ofreciendo una vía "patologizante y medicalizada" que exige a las usuarias "poner el cuerpo" en tratamientos complejos (Johnson, 2020).

Esto ha suscitado una profunda discusión en torno a las ART, que ha generado dos grandes posturas feministas: aquellas que ven esta tecnología como una herramienta de opresión y control y aquellas que la ven como una herramienta de liberación.

7.3.3.1.- Las ART como herramienta de opresión y control

El logro de la fecundación in vitro (FIV) en 1978 generó las primeras inquietudes acerca del impacto opresivo que esta y otras técnicas médicas podían tener en los cuerpos y vidas de las mujeres. La grupos feministas anti patriarcales y escépticos de la tecnología, cuestionaba las ART como herramientas de control y explotación de las mujeres, argumentando que estas tecnologías permitían la apropiación de sus cuerpos y la comercialización de óvulos y embriones. Esta visión fue impulsada por la *Feminist International Network of Resistance to Reproductive and Genetic Engineering* (FINRRAGE) (2016) que, en 1985, en Suecia, denunció los efectos de estas tecnologías, afirmando que aún había tiempo para rechazar su implementación. En su web señalan:

> *"FINRRAGE surgió con la creciente conciencia entre las feministas de que es hora de cuestionar la suposición de que las formas antiguas y nuevas de anticonceptivos, las nuevas tecnologías reproductivas y la ingeniería genética son neutrales o incluso benignas... Estas tecnologías incluyen diversas formas de control reproductivo de las mujeres, que siguen dos direcciones básicas: pro-fertilidad, por un lado, y anti-fertilidad por el otro. Las mujeres en el llamado mundo en desarrollo y las mujeres pobres en los países industrializados se enfrentan cada vez más a métodos anticonceptivos inseguros, dañinos y coercitivos. Otras mujeres son objeto de tecnologías experimentales, como la fertilización in vitro, que se promocionan como pro-fertilidad e implican el uso de medicamentos dañinos y cirugía invasiva"* (FINRRAGE, 2016).

Aunque en sus primeros años de andadura tuvieron mucha actividad y llegaron a plantear una ponencia en ONU mujer, en los últimos 8 años no hay ninguna actividad registrada.

Paralelamente, en Alemania, con el peso de sus antecedentes históricos aún muy recientes, comienzan a debatirse los potenciales efectos eugenésicos de las TRA. El artículo *Obstetricia experimental y nacionalsocialismo: la base conceptual de la tecnología reproductiva en la actualidad* (Kaupen-Haas, 1988), explora cómo las políticas de control poblacional del régimen nazi, enfocadas en promover a los "dignos de reproducirse" y eliminar a los "indignos", han influido en el desarrollo de la tecnología reproductiva y genética moderna. Los experimentos en el campo de la biología y la medicina, especialmente los realizados en el Bloque 10 de Auschwitz por Carl Clauberg, son mencionados como ejemplos de cómo se institucionalizó la explotación de las mujeres con fines reproductivos y eugenésicos. La autora señala que estos experimentos y políticas "promovieron formas de vida deseables y exterminaron aquellas consideradas indeseables", un enfoque que luego impactó la investigación genética y reproductiva a nivel internacional.

La autora advierte que la "tecnología genética y reproductiva, en su totalidad, es una empresa extraordinariamente peligrosa para las mujeres", ya que estas tecnologías, ampliamente financiadas, mantienen implícitamente ideas de control y manipulación de la vida humana que se originaron en contextos de opresión. La continuidad de estas prácticas y la falta de límites claros entre investigación básica y aplicada en la medicina genética, especialmente en relación con la población y el lucro, ponen de relieve las preocupaciones éticas y sociales que rodean el uso actual de las tecnologías reproductivas y genéticas.

Por otra parte, en Asia, surgió una crítica a la selección fenotípica y el feticidio femenino, temas que también se abordaron en una conferencia en Bangladesh en 1989, donde se denunció la desigualdad en el uso de ART entre mujeres de diferentes contextos sociales. En 1990, el Comité de

Acción Nacional sobre el Estatus de las Mujeres en Canadá comparó las ART con situaciones distópicas de control y explotación, como las descritas en *The Handmaid's Tale* de Margaret Atwood, situando estas tecnologías en un contexto capitalista que mercantiliza los cuerpos de las mujeres (Blazquez Graf et al., 2022).

A lo largo del tiempo, estos movimientos críticos han ido perdiendo prominencia en los discursos tanto públicos como académicos. La amplia expansión y normalización de las TRA, respaldadas por un apoyo institucional sólido y una inversión considerable desde sectores científicos y financieros, ha llevado a la gradual desaparición de las críticas en torno a estas prácticas. En la actualidad, las objeciones al uso de las ART son posiciones marginales en los debates feministas, presentando en general las ART como logros indiscutibles en términos de autonomía reproductiva, sin analizar de manera exhaustiva sus implicaciones en cuanto a posibles mecanismos de control y explotación del cuerpo femenino. Esta tendencia hacia la aceptación acrítica sugiere un proceso de despolitización de las ART, en el que las posibles repercusiones éticas y sociales son pasadas por alto en favor de una visión exclusivamente técnica y de progreso, desestimando los aspectos de desigualdad y control que fueron señalados en las primeras críticas desde la academia y el feminismo.

7.3.3.2.- ART como herramienta de liberación

En la década de los setenta, las Técnicas de Reproducción Asistida (ART) comenzaron a ser consideradas de manera positiva, particularmente desde una perspectiva liberal que las veía como un beneficio para las mujeres al ofrecer nuevas posibilidades para controlar la reproducción. Las propuestas feministas para la regulación de las ART se fundamentan en la idea de que las mujeres deben tener control total sobre sus cuerpos y decisiones reproductivas, encapsulada en el lema "mi cuerpo, mi decisión". Este principio subraya la importancia de la autonomía corporal y reproductiva como un pilar clave para la emancipación femenina. Desde esta perspectiva,

se sugieren dos enfoques principales: primero, el establecimiento de un control democrático sobre las tecnologías reproductivas, las cuales no solo están ya en uso, sino que continúan evolucionando; y segundo, la subversión de la institución patriarcal de la familia, junto con los conceptos de heterosexualidad obligatoria y maternidad impuesta, utilizando las ART para alcanzar una mayor autonomía y control reproductivo (Blazquez Graf et al., 2022).

Estas propuestas argumentan que la verdadera liberación de las mujeres puede ser facilitada por una sinergia entre las mujeres y la tecnología, lo que implica una valoración de cómo estas herramientas tecnológicas pueden empoderar a las mujeres en el ámbito reproductivo. Sin embargo, también se enfatiza que esta interacción debe ser críticamente consciente de las implicaciones que conlleva en términos de raza, clase y género. Este enfoque crítico es vital para asegurar que la adopción de ART no solo reproduzca o exacerbe las desigualdades existentes, sino que contribuya efectivamente a reconfigurar las estructuras de poder que tradicionalmente han restringido la autonomía reproductiva de las mujeres. De esta manera, las ART no se verían simplemente como herramientas de reproducción, sino como instrumentos de transformación social y política, capaces de desafiar y redefinir las normas sociales y familiares establecidas.

La libertad reproductiva se ha entendido principalmente como la liberación de las responsabilidades de la reproducción física. Esta visión resuena con las perspectivas modernas que contemplan las ART como herramientas potencialmente liberadoras, que no solo desafían los roles tradicionales impuestos a las mujeres, sino que también ofrecen nuevas formas de organización social y familiar que cuestionan conceptos establecidos como maternidad, nacionalidad y supuestos culturales.

Pensadoras contemporáneas como Donna Haraway y Rosi Braidotti han expandido estas ideas, proponiendo visiones donde la tecnología puede ser un agente de cambio que permite a las mujeres redefinir la maternidad y explorar nuevas identidades postgénero. Sin embargo, también resaltan la

necesidad de una participación activa y crítica de las mujeres en el desarrollo y aplicación de estas tecnologías para evitar reproducir o incluso exacerbar las estructuras de poder existentes (Blazquez Graf et al., 2022).

Además, desde un enfoque tecnofeminista, figuras como Judy Wajcman (2006), abogan por una implicación crítica en la tecnología, desafiando las jerarquías de género y promoviendo una transformación de las ART que considere las implicaciones éticas y sociales de su uso. En este contexto más amplio, las ART se ven tanto como una oportunidad para la liberación como un campo minado de desafíos éticos y sociales que requieren una vigilancia constante para asegurar que estas tecnologías no perpetúen nuevas formas de desigualdad o exclusión.

7.3.3.3.- Posturas intermedias

Entre las posturas intermedias destaca la figura de Karey Harwood, reflejada de manera especial en su libro *The infertility treadmill: Feminist ethics, personal choice, and the use of reproductive technologies* (Harwood, 2007). En él critica que la mayoría de debates, tanto en esferas públicas como académicas desvían su enfoque de las razones subyacentes por las cuales individuos optan por utilizar las Técnicas de Reproducción Asistida, centrando la discusión en la legitimidad de su derecho a acceder a estas tecnologías. Frecuentemente, estos diálogos sobre las libertades reproductivas se condensan en la esfera de la elección individual, proponiendo que la decisión de emplear ART debe ser (y es) una determinación autónoma y privada, fundamentada en los valores personales del individuo. Esta perspectiva es ilustrada en el trabajo de John Robertson, especialmente en su obra *Children of Choice: Freedom and the New Reproductive Technologies*, que prioriza la autonomía como el valor ético predominante en la utilización de ART, mientras que otros valores como la justicia social y las significaciones simbólicas compartidas son subestimados (pp. 27-37).

Harwood ofrece una crítica al enfoque de Robertson, y extiende esta crítica a otros académicos en el campo de la ética feminista y religiosa, argumentando que estos autores generalizan el uso de ART sin una evaluación empírica que confronte sus suposiciones con la amplia gama de experiencias individuales de infertilidad. Esta generalización resulta en teorías que no están fundamentadas en experiencias individuales, ya que tienden a enfocarse más en aspectos universales que en particularidades específicas.

En un intento de profundizar y enriquecer el discurso sobre ART más allá del mero debate sobre derechos y acceso, Harwood explora las motivaciones particulares por las cuales las mujeres persisten en buscar tratamientos de infertilidad, incluso frente a adversidades repetidas. Harwood indaga en aspectos esenciales de la experiencia humana asociados al uso de las TRA, tales como el intenso sentimiento de soledad, la estigmatización social derivada de la utilización de estas tecnologías, la tendencia a moralizar la infertilidad, la decisión sobre cuántos tratamientos intentar, el valor percibido de probar "una vez más" y las barreras económicas y emocionales que esto implica (p.130).

Su enfoque no solo ilumina las decisiones individuales dentro de un marco personal, sino que también las sitúa dentro de un contexto social y ético más amplio, reconociendo que las decisiones sobre fertilidad no son meramente privadas o aisladas, sino que están influenciadas por una matriz de factores socioeconómicos, culturales y éticos. Harwood concluye su examen del uso de la tecnología reproductiva con la afirmación de que "la ética y la experiencia pueden y deben hablarse mutuamente" (p.165).

7.4.- Conclusiones

Desde sus inicios hasta ahora, las ART han experimentado un proceso de normalización y legitimación, tanto en el ámbito social como en el jurídico. En la actualidad, se observa que gran parte de la comunidad feminista adopta una posición intermedia dentro del amplio espectro de opiniones

sobre las ART. Esta postura, situada entre el fundamentalismo feminista y el individualismo pro-ART, es el resultado directo de la evolución de las técnicas y de la propia teoría feminista. Dicha evolución ha conducido a un enfoque más equilibrado que pondera tanto las críticas radicales al uso de tecnologías reproductivas como el reconocimiento de la autonomía personal en las decisiones reproductivas.

Esta posición media refleja la adaptación del feminismo a los cambios sociales y tecnológicos y a cómo estos avances impactan los derechos y las elecciones de las mujeres en la sociedad actual. Los debates actuales acerca de estas tecnologías suelen enfocarse más en cómo se deberían organizar socialmente, cómo regularlas adecuadamente, cómo salvaguardar los derechos e intereses de todos los involucrados y cómo prevenir posibles abusos, más que en debatir sobre su legalidad o aceptación global (Lema, 2015).

Si bien estas tecnologías son presentadas como avances que potencian la libertad de decisión y permiten a las mujeres superar barreras físicas o temporales para la procreación, han generado una compleja dependencia en torno a los deseos de maternidad, transformando el cuerpo de las mujeres en un recurso dentro de una economía global de reproducción. La promesa de control reproductivo que ofrecen las ART, aunque inicialmente atractiva, lleva a las mujeres a aceptar riesgos y efectos secundarios que muchas veces pasan inadvertidos o son minimizados en el discurso médico y en la industria de fertilidad.

La narrativa de "control" y "liberación" en torno a estas tecnologías ha eclipsado en muchos casos los potenciales riesgos y efectos adversos, fomentando una percepción de que son un medio inofensivo para alcanzar la autonomía reproductiva. Sin embargo, en lugar de otorgar una verdadera autonomía, las ART con frecuencia implican una forma de explotación velada, donde el cuerpo reproductor de la mujer es instrumentalizado para satisfacer demandas de un mercado en expansión, regulado de manera insuficiente o ambigua.

La falta de conciencia o atención hacia los efectos secundarios de estas tecnologías es, en gran medida, consecuencia de una narrativa que prioriza la capacidad de reproducción y su control como sinónimo de libertad, dejando de lado las complejidades y riesgos asociados. Esta situación permite que los cuerpos reproductivos de las mujeres se utilicen en función de intereses económicos y tecnocientíficos, donde la autonomía prometida se convierte en una herramienta de mercado que capitaliza sobre la promesa de autodeterminación.

La indiferencia relativa de ciertos sectores feministas hacia los potenciales efectos nocivos de las Tecnologías de Reproducción Asistida (ART) puede interpretarse como una consecuencia de un enfoque centrado en la salud reproductiva principalmente orientado a evitar la reproducción. Durante décadas, el feminismo ha vinculado la salud reproductiva al derecho a decidir sobre la propia capacidad de reproducirse, priorizando demandas como el acceso al aborto seguro, los métodos anticonceptivos y la prevención de embarazos no deseados. Este enfoque ha sido una respuesta necesaria para contrarrestar las imposiciones patriarcales y recuperar el control sobre los cuerpos femeninos; sin embargo, ha producido un marco conceptual en el que la salud reproductiva se asocia principalmente con la no reproducción, dejando en segundo plano la necesidad de garantizar condiciones óptimas de salud y autonomía en aquellos casos en que las mujeres deciden reproducirse, especialmente a través de las ART.

Este sesgo ha llevado a ciertos sectores feministas a considerar las ART como una extensión de la autonomía reproductiva sin evaluar críticamente los riesgos y las condiciones bajo las cuales se aplican estas tecnologías. Las ART son vistas a menudo como herramientas que amplían el derecho a decidir, sin considerar los efectos adversos físicos, psicológicos y éticos que pueden acarrear. En realidad, muchas de estas técnicas requieren intervenciones invasivas y tratamientos hormonales intensivos, cuyos efectos secundarios y riesgos a largo plazo no siempre son evidenciados en el discurso médico ni en la oferta de servicios reproductivos. El énfasis

feminista en el "control sobre la reproducción" como sinónimo de autonomía ha dejado de lado la necesidad de garantizar que estas prácticas se realicen bajo condiciones que aseguren la salud integral y la autonomía informada de las mujeres.

La industria de la reproducción ha capitalizado esta narrativa de "empoderamiento reproductivo", posicionando las ART como un símbolo de emancipación sin reconocer adecuadamente sus efectos adversos y los posibles conflictos éticos y de salud. En este contexto, las mujeres son incentivadas a someterse a procedimientos reproductivos asistidos bajo la promesa de control y libertad reproductiva, a menudo sin recibir una información completa sobre los riesgos ni sobre los efectos económicos, éticos y psicológicos involucrados. Este enfoque ignora que el cuerpo reproductivo femenino, al ser instrumentalizado en el marco de las TRA, se somete también a intereses económicos y éticos determinados por una lógica patriarcal y tecnocientífica, en la cual la autonomía de las mujeres queda relegada a un plano secundario frente a la rentabilidad de la industria de fertilidad.

Este contexto revela una paradoja en el feminismo: el énfasis en evitar la reproducción y en la crítica al control patriarcal sobre los cuerpos ha dejado sin la misma protección a aquellas mujeres que optan por utilizar ART para reproducirse. Esta falta de enfoque crítico y de apoyo específico en torno a los riesgos de las ART permite que las mujeres queden expuestas a dinámicas de explotación y control, en las cuales sus cuerpos son utilizados como recursos para intereses económicos y patrones éticos patriarcales, sin contar con las máximas garantías de salud y plena autonomía que debería asegurar una política de salud reproductiva integral y feminista.

PARTE III Análisis del problema del PGT para portadoras de mutación BRCA desde las propuestas de los filósofos de la era postmoderna

El primer paso a la hora de realizar este análisis debe ser, sin duda, tratar de definir el concepto de postmodernidad. Pero esta es una tarea sumamente compleja, ya que presenta una serie de desafíos específicos que pueden llevar, de entrada, a comprender la postmodernidad como algo fragmentado, contradictorio y, a menudo, en sí mismo incompatible. Similar problema se plantea a la hora de esbozar sus límites temporales. Muchas de las cuestiones que pueden suscitarse en ambos aspectos las ha enumerado con claridad Ernâni Lampert:

> "Al hablar sobre posmodernidad y analizar su complejidad, amplitud, ambivalencia, contradicciones, indefiniciones y la falta de consenso, surgen numerosas interrogantes que exigen respuestas: ¿Cuál es el significado real del término?, ¿es un cambio paradigmático?, ¿una revolución?, ¿una renovación?, ¿una ruptura?, ¿una ideología?, ¿una crisis de la modernidad?, ¿una salida de la modernidad?, ¿un periodo de transición?, ¿acabó con los dogmas del progreso y del desarrollo?, ¿el posmoderno es más moderno que el moderno?, ¿es antimoderno o premoderno?, ¿es conservador?, ¿existe la posmodernidad?, ¿tiene legitimidad?, ¿dónde y cómo se sitúa en la historia?" (Lampert, 2008).

Aunque generar estas preguntas no supone obtener respuestas, al menos deja claro que el término "postmodernidad" no designa una corriente única y claramente delimitada, sino un conjunto heterogéneo de ideas y formas de pensamiento que surgieron en respuesta a los postulados de la modernidad en unas condiciones históricas específicas. Entre estas condiciones destacan especialmente el impacto devastador de las dos guerras mundiales y sus consecuencias, la desilusión generalizada con las promesas tanto del marxismo como del liberalismo económico y, en lo que más atañe al tema presente, el vertiginoso avance de la tecnología.

Los diversos y heterogéneos pensadores del periodo postmoderno confrontan los postulados de la modernidad de formas variadas y a menudo contradictorias. Pero, pese a ello, es posible encontrar, en esa

amplia generación, algunos hilos conductores comunes. En general, se cuestiona la búsqueda de autenticidad, viéndola como una ilusión ingenua, y se argumenta que la identidad y el significado son construcciones sociales, fragmentadas y en constante cambio.

La postmodernidad desafía las nociones de verdades universales y uniformes, promoviendo en su lugar perspectivas parciales, fluidas y diversas. Así, las verdades se tornan subjetivas y contextuales (Lyotard, 1987). De esta manera, su escepticismo extremo hacia la tradición, la religión y la certeza ilustrada, se transforma en una desconfianza profunda hacia cualquier metarrelato o explicación totalizadora del mundo, abrazando en cambio la diversidad, la pluralidad y la fragmentación como características inherentes a la realidad. (Butler, 2002).

Este nuevo tipo de escepticismo radical, que cuestiona la capacidad para alcanzar conocimientos objetivos, ha permeado desde los círculos académicos hasta la cultura popular, desafiando deliberadamente el pensamiento social, cultural y político en múltiples formas (Pluckrose & Lindsay, 2023). A estas formas de permeación se refiere también Daniel Innerarity:

> "Si las totalidades ofrecidas por la modernidad han resultado equivocadas, ahora ya no se ofrece una nueva síntesis, sino que se decreta el sincretismo de la razón, la fragmentación del mundo de la vida, la desconexión entre los diversos saberes y dominios científicos, la imposibilidad de justificar la acción y establecer la legitimidad política" (Innerarity, 1987).

Y son precisamente estas formas en las que se plasma el escepticismo, la fragmentación y el abandono de los metarrelatos, las que parecen subyacer en el trasfondo académico, económico, político y social en el que se han desarrollado los conceptos y protocolos de la indicación de PTG para mutación BRCA. Estos conceptos y protocolos son claramente frutos de su tiempo. Y por ello resulta esencial comprender cómo es ese tiempo,

porque sólo desde sus propios valores y fundamentos (por fluidos y fragmentados que sean) se puede elaborar una propuesta bioética que sea comprensible y asumible por parte tanto de la academia como de la población portadora.

No es objeto de esta tesis realizar un análisis pormenorizado de la postmodernidad como movimiento filosófico para trabajar desde los postulados de sus diferentes autores. La pretensión es utilizar el difuso marco temporal de la postmodernidad para explorar conceptos o propuestas que puedan ayudar a comprender el origen de los planteamientos sociopolítico-económicos que han conducido a las actuales recomendaciones de selección embrionaria. Esta tarea de exploración se enuncia con binomios autor-conceptos, a partir de los cuales se establece una revisión de sus propuestas a través de la selección de alguna sus obras.

CAPÍTULO 8: MICHAEL FOUCAULT

Esta mirada a la postmodernidad comienza por un autor imposible de encuadrar en un movimiento concreto. Michael Foucault no quiso que se le identificara como filósofo ni como historiador, como estructuralista, postmoderno o marxista. Hacia el final de su vida dijo de sí mismo: "No soy escritor, no soy filósofo, tampoco una gran figura de la vida intelectual: soy un profesor" (Arroyo, 2024). Pese a esa forma de definirse, Foucault es el pensador más referenciado en las ciencias sociales y las humanidades del siglo XX.

Su obra, tal como se busca en esta tesis, ofrece magníficas herramientas para analizar lo que subyace en la sociedad respecto a la indicación y aceptación del diagnóstico genético preimplantacional en portadoras de mutaciones BRCA. A través de conceptos como biopoder, normalización, histerización y la relación entre poder y saber, se puede comprender cómo el conocimiento médico-científico-tecnológico y las estructuras de poder determinan qué prácticas son consideradas aceptables, necesarias e incluso inevitables, influyendo en las decisiones individuales y colectivas sin que estos procesos sean explícitamente cuestionados.

Antes de entrar en detalle a esos conceptos hay dos propuestas de Foucault, ambas enunciadas al final de su vida, que sirven especialmente de guía para este análisis final. La primera de ellas es «*episteme*». En la Introducción de la tesis se planteaba la pregunta: ¿Qué subyace a la sociedad para que se recomiende y se acepte el PGT para descartar embriones con mutación BRCA? La episteme es eso que subyace y lo que se va a tratar de identificar en estos capítulos finales.

Michel Foucault conceptualizó la episteme como el conjunto de condiciones históricas que permiten el surgimiento de ciertos discursos y formas de conocimiento en un período específico. La episteme de una época representa las reglas fundamentales que estructuran el saber, determinan qué puede ser conocido y establecen lo que se acepta como verdad en ese momento.

Este término, introducido en *Las palabras y las cosas* (Foucault, 1982), no describe simplemente una colección de ideas o teorías. Alude a una organización más profunda que define cómo se configura el conocimiento y delimita lo que es posible pensar en un tiempo histórico particular. Mediante el análisis de las epistemes, Foucault demuestra que el conocimiento humano está profundamente condicionado por la historia y que las formas de pensar y comprender el mundo cambian drásticamente de una era a otra (Carrera, 2024).

La aceptación generalizada del PGT para BRCA refleja la episteme contemporánea, caracterizada por la confianza en el poder de la ciencia y la tecnología para controlar lo incierto. Esta episteme configura las decisiones individuales al establecer un régimen de verdad en el que el riesgo genético debe ser gestionado, imponiendo la selección embrionaria como una norma reproductiva aceptada y moralmente correcta.

La segunda propuesta es la de una ética definida como arte de la existencia o autocuidado, que permite a los individuos ejercer la libertad, siempre en interacción con el poder de otros, pero desde una posición personal. La ética así comprendida abre la posibilidad de ejercer control a través del autogobierno, como una manifestación de libertad:

> "Contra las artes de gobierno que se apropian de la vida del individuo bajo el pretexto de aliviar su cuidado de si y que pretender determinar su modo de vivir (la biopolítica, el biopoder) va a surgir históricamente la distinción entre Estado y sociedad, la institucionalización del estado de derecho y una actitud crítica de no sometimiento (Foucault & Garavito, 1991).

Es crucial reconocer que, aunque un individuo pueda estar condicionado, sigue siendo capaz de realizar acciones libres. En el núcleo de esta visión ética se encuentra una decisión personal. El acto de libertad inicia el proceso de autocuidado, establece una relación con la verdad, cultiva las artes de la existencia y promueve un entrenamiento ascético en la práctica de la libertad.

Para Foucault, la estética de la existencia es "el arte reflexivo de una libertad experimentada en los términos de un juego de poder" (Foucault, 1986). Así, la ética se presenta como un acto de resistencia activa, mediante el cual cada individuo asume la responsabilidad de su propio cuidado, sin depender de la tutela ajena. Este enfoque propone una libertad que se construye desde una forma diferente de ser, una subjetividad renovada que impulsa a las personas a gestionar su propia existencia, transformándose y tomando decisiones que reflejen esa autonomía en su forma de actuar.

El autocuidado constituye, para Foucault, un ejercicio crítico frente a las artes de gobierno que buscan apropiarse de la vida del individuo bajo el pretexto de aliviar su carga o garantizar su bienestar. En el caso del PGT para BRCA, este pretexto toma la forma de discursos biomédicos y biopolíticos que presentan esta práctica como una solución casi incuestionable para eliminar riesgos genéticos. Sin embargo, esta narrativa despoja a las portadoras de una relación autónoma con su propio cuerpo, su genética y sus decisiones reproductivas. Es aquí donde la ética, como autoconciencia y autocuidado, puede ofrecer una respuesta transformadora: un acto de no sometimiento frente a las estructuras que intentan definir sus modos de vida y decisiones.

La autoconciencia de las mujeres portadoras de BRCA es lo que tiene el potencial de cambiar la deriva actual del diagnóstico preimplantacional que se les impone. Al asumir una posición ética que reconozca tanto su libertad como su capacidad de resistir las imposiciones externas, estas mujeres pueden desafiar la lógica que reduce sus opciones reproductivas a una cuestión de eliminación de riesgos genéticos. Este acto de autogobierno no implica rechazar por completo el PGT, sino cuestionar su generalización acrítica y abrir espacio para decisiones informadas, autónomas y contextualizadas.

En este marco, el autocuidado se convierte en una práctica ética fundamental. Implica una relación crítica con la verdad biomédica, un ejercicio reflexivo sobre las propias decisiones y un entrenamiento

constante en la práctica de la libertad. Esta ética de la existencia permite a las mujeres gestionar su propia subjetividad, y transforma las dinámicas de poder que intentan definir su experiencia como portadoras de mutaciones BRCA.

Tras este primer acercamiento a Foucault con estas propuestas que en sí mismas casi comienzan y cierran la tesis, se analizarán alguno de los conceptos más destacados de su obra, y que, en gran medida y como se expondrá, ayudan a comprender el trasfondo social que se busca.

8.1.- Biopoder

Michel Foucault introdujo el concepto de "biopoder" en el primer tomo de su obra Historia de la sexualidad (Foucault, 1976). En el capítulo titulado "Derecho de muerte o poder sobre la vida", plantea una reflexión profunda sobre cómo ha cambiado el modo en que los Estados ejercen su autoridad. Foucault observa que, en las sociedades premodernas, el poder se ejercía principalmente a través del soberano, cuyo derecho fundamental residía en la capacidad de decidir sobre la vida y la muerte de los súbditos. El poder del soberano, en este contexto, se manifestaba esencialmente en la posibilidad de infligir la muerte, ya fuera como castigo o como ejercicio de control.

Sin embargo, en la actualidad, este enfoque ha experimentado una transformación significativa. En lugar de estar centrado en la capacidad de quitar la vida, ahora el poder se orienta hacia la gestión de la vida misma. El poder ya no consiste únicamente en amenazar con la muerte, sino en + Este nuevo tipo de poder se manifiesta en diversas formas, desde políticas estatales hasta prácticas disciplinarias, y se focaliza

> "en el cuerpo como máquina: su entrenamiento, el incremento de sus aptitudes, el crecimiento paralelo de su utilidad y su docilidad, su integración a sistemas de control eficaces y económicos" (Michel Foucault, 2014, p.128).

El biopoder se involucra directamente tanto en los cuerpos individuales como en la población para administrar y controlar la vida y hacerla más funcional y útil dentro de un sistema más amplio. Y esto va a hacerlo a través de la regulación de la conducta y la estandarización de los cuerpos. Así, va a utilizar herramientas como políticas de salud pública, estadísticas poblacionales, mecanismos de control de natalidad, sistemas educativos, regulaciones laborales, e incluso la regulación de la moralidad sexual, para influir en la vida de las personas, administrando y controlando su salud y bienestar.

En lugar de imponer límites externos a los individuos, el biopoder actúa desde dentro, modelando los cuerpos y las conductas de las personas, ajustando sus vidas para que sean compatibles con las exigencias del sistema social y económico. Así, el control ya no es un mero acto de coerción directa o de castigo visible, sino una forma sutil de administración que organiza y distribuye los recursos vitales, gestionando quiénes deben vivir y cómo deben hacerlo. Esto hace que, aunque el poder ya no se presente como una amenaza de muerte directa, su alcance sea más profundo, pues moldea activamente la existencia misma de los sujetos.

En la sociedad contemporánea, el biopoder se manifiesta de diversas maneras. La medicalización de la vida cotidiana, la comercialización de la salud y la biotecnología son fenómenos contemporáneos que ejemplifican la expansión del biopoder en la sociedad actual. La creciente influencia de la industria farmacéutica y biotecnológica en la determinación de las políticas de salud y en la producción de conocimiento médico también refleja la manera en que el biopoder opera a través de instituciones y prácticas específicas (Minello, 1999).

En el caso de las mujeres portadoras de mutaciones BRCA, el uso del PGT se puede considerar una manifestación de esta lógica del biopoder. En estos casos, la acción médica promueve la regulación del futuro genético de la población, interviniendo en la capacidad reproductiva de las personas y

transformando las decisiones sobre la procreación en una cuestión de optimización genética y de gestión de riesgos.

La generalización del PGT no es, por tanto, la expresión de la suma de muchas elecciones personales. Es más la manifestación de una presión social que empuja a las mujeres a someterse a técnicas de reproducción artificial para optimizar la vida de sus descendientes en función de determinados criterios genéticos. Estos criterios genéticos, a su vez, están condicionados por un sistema de biopoder que promueve una visión normalizadora de la vida y la salud.

8.2.- Normalización

Foucault sostiene que el biopoder es un mecanismo mediante el cual el Estado moderno busca regular y normalizar la vida de los individuos según ciertos ideales y normas sociales (Foucault, 1995).

La norma y lo normal se constituyen así en elementos fundamentales que distinguen el funcionamiento del biopoder frente al poder clásico. La norma, en este contexto, se convierte en el criterio central que organiza el biopoder. Es a través de la norma como se define lo que debe ser considerado normal o anormal, y a partir de esta distinción, el biopoder regula los cuerpos, las poblaciones y sus vidas individuales cotidianas.

> "El poder del orden se pone en juego en los códigos fundamentales de una cultura, los que rigen su lenguaje, sus esquemas perceptivos, sus cambios, sus técnicas, sus valores, la jerarquía de sus prácticas (Foucault, 1982, p.5).

Estas normas pueden ser explícitas, como las leyes, o implícitas, como las expectativas culturales. Lo crucial en la teoría de Foucault es que estas normas no son fijas ni universales, sino que son producidas históricamente en función de los intereses y las necesidades de las estructuras de poder. Ejemplo claro de esto es la definición de lo que constituye una "vida sana" o una "buena moralidad" cambia con el tiempo y responde a los intereses de los grupos dominantes en la sociedad.

Pero la norma actúa no solo como un estándar externo que el poder impone sobre los cuerpos, sino también como un dispositivo que estructura la subjetividad de los individuos desde dentro. Los sujetos internalizan estas normas, ajustándose a ellas a través de sus comportamientos, deseos y aspiraciones, convirtiendo sus cuerpos en materia para la perpetuación del poder. El poder ya no necesita recurrir a la violencia explícita o la coacción directa. Ahora se despliega de manera sutil mediante la administración de lo cotidiano.

Una de las características distintivas del biopoder es que opera bajo la apariencia de promover la autonomía individual. El cuerpo se normaliza y se disciplina bajo el pretexto de otorgar libertad y autodeterminación. Sin embargo, esta autonomía es una construcción del propio poder, una forma de libertad que está completamente enmarcada dentro de los límites impuestos por las normas. Los dispositivos que estructuran esta autonomía —como la medicina preventiva o los sistemas educativos, entre otros— son, en realidad, imperceptibles para los individuos, ya que están profundamente integrados en las rutinas diarias y en las instituciones que organizan la vida social. Esta "invisibilidad" de los mecanismos de control refuerza la sensación de libertad y autodeterminación, cuando en realidad los sujetos están operando dentro de un sistema de poder que los condiciona desde su interior (Velasco Cañas et al., 2023).

En este sistema, el individuo se convierte en el agente que reproduce el biopoder. Lejos de ser un objeto pasivo de control, el sujeto es el motor activo que garantiza la reproducción del poder. En su búsqueda por alcanzar la autonomía y la libertad —por ejemplo, a través de la mejora de su salud o el desarrollo de su educación—, el individuo se inserta en una lógica de cálculo y regulación que ya ha sido previamente definida por el biopoder. Es decir, la libertad que persigue es una libertad calculada, regulada y medida de antemano por las normas biopolíticas que organizan su vida. En este sentido, el propio individuo se convierte en cómplice

involuntario de su subordinación, ya que reproduce, mediante sus acciones autónomas, los mismos dispositivos de poder que lo condicionan.

En el caso del PGT para portadoras de mutaciones BRCA, la normalización actúa sobre las decisiones reproductivas, creando una presión hacia la conformidad con lo que se define como "genéticamente sano" o "deseable". En esta lógica, un embrión portador de la mutación BRCA se considera "anormal" o indeseable, no sólo desde un punto de vista médico, sino también social.

La norma en este caso es la idea de que el cuerpo genéticamente sano es preferible y que evitar la transmisión de mutaciones BRCA es la opción correcta. Esto transforma esta decisión de seleccionar embriones no portadores de mutación en un criterio moral y socialmente aceptado. Las mujeres internalizan esta norma, ajustando sus comportamientos reproductivos, deseos y decisiones de acuerdo con las expectativas tanto del sistema sanitario como de la sociedad. De esta manera, el cuerpo de la mujer portadora se convierte en "materia" para la perpetuación del biopoder, ya que, al optar por el PGT se constituyen en ejemplo y en presión de lo que significa ser una buena madre o una responsable reproductora.

En el dispositivo normalizador del biopoder, el PGT se va a proponer siempre desde el discurso de la autonomía y la autodeterminación reproductiva: las mujeres portadoras de mutaciones BRCA, a través del acceso a esta tecnología, tienen la libertad de evitar la transmisión de la mutación a sus hijos. Sin embargo, esta autonomía está previamente construida y delimitada por normas biomédicas y sociales que indican qué decisiones reproductivas son aceptables o deseables.

La medicina preventiva, la ética reproductiva y los discursos en torno a la salud genética van a operar como dispositivos invisibles que estructuran esta autonomía. Las mujeres sienten que están tomando decisiones libres, cuando en realidad están respondiendo a un conjunto de normas y expectativas sociales que condicionan sus opciones de manera casi imperceptible.

De este modo, las decisiones reproductivas no son meramente individuales, sino que son condicionadas por un sistema de poder que organiza la vida, desde la biología hasta la ética. Las mujeres portadoras de mutación BRCA, en su intento por ejercer su libertad reproductiva, terminan reproduciendo un dispositivo de poder que ya ha determinado las reglas de lo que constituye una buena decisión reproductiva. Esta libertad, que parece darles control sobre su futuro reproductivo, está calculada de antemano, ajustada a normas que las inducen a adoptar tecnologías como el PGT, transformando su autonomía en una forma de subordinación involuntaria al poder biomédico.

8.3.- Histerización

La histerización, tal como la conceptualiza Foucault, representa un ejemplo paradigmático de cómo este poder normalizador se manifiesta en la sociedad moderna a través de dispositivos discursivos y prácticas institucionales, especialmente en el ámbito médico. Este proceso describe la manera en que los discursos científicos y médicos de los siglos XIX y XX construyeron categorías de «anormalidad» que operan como mecanismos de clasificación de ciertos comportamientos o estados físicos y mentales, principalmente relacionados con el cuerpo femenino. En este contexto, la histeria fue una categoría médica fundamental que permitió la patologización de conductas que se alejaban de las normas hegemónicas de comportamiento y roles sociales impuestos a las mujeres. A través de la creación de la «histeria» como entidad clínica, el poder médico clasificó ciertos comportamientos emocionales y físicos de las mujeres como desviaciones patológicas que requerían corrección, reforzando las estructuras de control social sobre el cuerpo y la subjetividad femenina.

El concepto de «histerización», según Foucault, no emerge de forma espontánea ni responde a una simple necesidad científica de clasificar una patología auténtica. Es más el resultado de una construcción social y discursiva que tiene sus raíces en el poder médico y su capacidad para

definir los límites de la normalidad y la anormalidad. La histeria se crea como una herramienta que otorga legitimidad científica a la necesidad de intervenir sobre el cuerpo y la mente femeninos, ajustándolos a las normas de género y comportamientos socialmente aceptados en una época caracterizada por un orden patriarcal dominante.

En cuanto a su alcance, el proceso de histerización no consistía simplemente en etiquetar a las mujeres como "histéricas"; esta etiqueta operaba como una puerta de entrada para justificar intervenciones continuas y persistentes sobre sus cuerpos y comportamientos. Los diagnósticos de histeria generaban la necesidad de intervenciones que no sólo se limitaban al campo de la medicina, sino que se expandían a otras instituciones sociales como la familia, el sistema educativo y los dispositivos jurídicos. Estos espacios actuaban como mecanismos de corrección que intentaban alinear el comportamiento de las mujeres diagnosticadas con histeria a los estándares normativos de la época (Martín Clavijo et al., 2018).

La histerización ilustra también cómo el poder normalizador opera en múltiples niveles. La histeria fue una estrategia de medicalización de la sexualidad femenina que convirtió al cuerpo de la mujer en un objeto de conocimiento y, por ende, de control. La medicina de la época además de diagnosticar y tratar lo que consideraba desvíos patológicos, ejercía un poder disciplinario que actuaba en beneficio de la sociedad patriarcal. Al catalogar ciertos comportamientos femeninos como "histeria", el discurso médico consolidaba un dispositivo de poder que permitía intervenir sobre los cuerpos de las mujeres bajo la justificación de su corrección. La histeria, por tanto, no puede ser entendida como una enfermedad genuina, sino como una construcción médica que facilitaba la intervención sistemática en la vida de las mujeres, con la finalidad de corregirlas para adecuarlas a las normas de género dominantes.

Este proceso de histerización también promovía la perpetuación de un régimen social de normalización que trascendía el campo médico para infiltrarse en otras áreas de la vida social. Las mujeres estaban sujetas a

una constante vigilancia y regulación en sus interacciones cotidianas. La histerización legitimaba la intervención de figuras de autoridad, como el médico, el psiquiatra y el esposo, en la vida privada de las mujeres. De este modo, el cuerpo femenino se transformaba en un territorio regulado no sólo por el saber médico, sino por todo un entramado de normas sociales que establecían un régimen de control sobre su sexualidad, su rol en la familia, su comportamiento público y su salud mental (Murillo, 2020).

> "La histerización de las mujeres que exigió una medicalización minuciosa de su cuerpo y su sexo se llevó a cabo en nombre de la responsabilidad que les cabría respecto de la salud de sus hijos, de la solidez de la institución familiar y de la salvación de la sociedad. En cuanto al control de los nacimientos (…) la intervención era de naturaleza, pero debía apoyarse en la exigencia de disciplinas y adiestramientos individuales" (Foucault, 1995, p.136).

Foucault señala que este proceso de histerización exige una minuciosa medicalización del cuerpo y del sexo femenino, llevada a cabo en nombre de la responsabilidad de las mujeres respecto a la salud de sus hijos, la solidez de la institución familiar y, en última instancia, la salvación de la sociedad. Este enfoque refleja cómo la biopolítica se inserta en la vida cotidiana, estableciendo un régimen de control que va más allá de la simple regulación médica, afectando profundamente las esferas social y moral de la vida de las mujeres. La intervención médica y social en este contexto tiene un carácter regularizador, pero también se apoya en la exigencia de disciplinas y adiestramientos individuales.

Este proceso de histerización, tal como lo define Foucault, se da, en gran medida en el control que se ejerce sobre las mujeres portadoras de BRCA cuando enfrentan sus decisiones reproductivas. La histerización implica la patologización de ciertos comportamientos femeninos y la subsecuente necesidad de intervención y control por parte del sistema sanitario. Este mismo patrón se observa en el que las portadoras de mutaciones BRCA que se ven sujetas a una vigilancia de su salud personal y también de las decisiones sobre la transmisión genética a sus futuros hijos. Así como la

histerización justificaba la intervención continua sobre el cuerpo femenino bajo la justificación de corregir desviaciones de la norma, el PGT se presenta como una herramienta de corrección que transforma las decisiones reproductivas en una responsabilidad moral. Las mujeres portadoras de mutaciones BRCA se ven forzadas a internalizar las expectativas biomédicas y sociales que promueven la idea de que la evitación de la mutación en la descendencia es la opción correcta y responsable.

Al igual que las mujeres diagnosticadas con histeria eran vistas como "anormales" y necesitadas de corrección, las portadoras de mutaciones BRCA que no optan por el PGT pueden verse como irresponsables o negligentes. Esta presión moral y social refuerza la lógica de normalización que impone el biopoder, haciendo que las mujeres adopten prácticas de corrección —ya sea mediante tratamientos médicos o decisiones reproductivas— que se alineen con los valores dominantes de salud y normalidad.

Este proceso tiene implicaciones profundas para la construcción de la subjetividad femenina. En la histerización, el cuerpo de la mujer se medicalizaba en nombre de su supuesta inestabilidad emocional y sexual, mientras que en el caso de la mujer portadora de BRCA su cuerpo se medicaliza desde la lógica de evitar una transmisión genética indeseable. En ambos casos, el cuerpo femenino se transforma en un campo de batalla biopolítico en el que las decisiones sobre la reproducción y el comportamiento son profundamente normativizadas. Las mujeres, al internalizar estas expectativas, ajustan sus comportamientos y decisiones a lo que la medicina y la sociedad dictan como correcto, lo que refuerza la lógica de control del biopoder.

8.4.- Saber y poder

La relación entre saber y poder ha sido un tema central en el pensamiento de Michel Foucault y resulta clave para comprender cómo se construye el

conocimiento y cómo este se entrelaza con estructuras de control social y político como las anteriormente expuestas.

> "Occidente está dominado por el gran mito de que la verdad nunca pertenece al poder político, de que el poder político es ciego. [...] [Pensamos que] si se posee el saber es preciso renunciar al poder; allí donde están el saber y la ciencia en su pura verdad jamás puede haber poder político. Detrás de todo saber o conocimiento lo que está en juego es una lucha de poder. El poder político no está ausente del saber, por el contrario, está tramado con éste". (Foucault, 2001, p.52).

La desmitificación de la separación entre saber y poder, como plantea Foucault, constituye una crítica fundamental a la noción de que el conocimiento, especialmente el científico, es independiente del poder político. Según Foucault, esta concepción, heredada desde Platón, sostiene que el saber es un campo autónomo y puro, libre de influencias externas, mientras que el poder político se asume ciego o ajeno al conocimiento. Sin embargo, Foucault argumenta que el saber y el poder están profundamente entrelazados: todo discurso de verdad y conocimiento está inevitablemente vinculado a una estructura de poder que lo sustenta y legitima.

De esta manera la ciencia, lejos de ser un ámbito neutral, es un espacio profundamente imbricado en relaciones de poder, en el que la producción del conocimiento está condicionada por intereses políticos y económicos. La idea de una neutralidad científica constituye, según Foucault, una estrategia de ocultación, que disfraza los intereses que determinan qué investigaciones se financian, qué paradigmas se promueven y qué resultados se consideran válidos. Al etiquetar cualquier cuestionamiento a la ciencia como "anticientífico", se excluyen resistencias que podrían desafiar estas dinámicas de poder, descalificándolas como inapropiadas o irracionales. De este modo, el discurso de neutralidad científica desactiva críticas potenciales que podrían subvertir el statu quo, reforzando el dominio de aquellos que controlan el saber.

Foucault también profundiza en cómo la construcción del saber científico está profundamente entrelazada con la configuración de jerarquías y estructuras de poder en la sociedad. En el análisis de su obra que realizan Bernal y Martín se expresa con claridad:

> "El poder controla el saber ejerciendo distintos procedimientos de control del saber, por ejemplo, silenciando aquellos discursos que no se encuentran dentro de los criterios definidos por este poder. Y es que el poder no puede dejar de incluir distintas estrategias de control e imposición que están determinando qué se puede mirar, sobre qué es posible hablar o de qué forma hay que pensar. Por eso el saber no está, no se permite que esté, al alcance de todos, sino sólo al alcance de unos pocos elegidos. El discurso de la Verdad pertenece a aquéllos que poseen el poder" (Bernal & Martín, 2001).

A través de la legitimación de ciertos conocimientos y la exclusión de otros, la ciencia contribuye a la creación de privilegios y desigualdades. Los grupos que controlan los medios de producción del saber —universidades, instituciones de investigación, y empresas biotecnológicas—monopolizan el acceso al conocimiento y definen las agendas de investigación, promoviendo aquellos paradigmas que refuerzan sus propios intereses. Este proceso de jerarquización epistemológica establece un sistema donde ciertos sujetos, clases o grupos sociales tienen el poder de definir la "verdad", mientras que otros son subordinados o marginalizados como "no expertos" o "ignorantes". Así, el saber científico, lejos de ser una herramienta de emancipación universal, se convierte en un mecanismo que refuerza las jerarquías sociales y reproduce desigualdades estructurales, consolidando los privilegios de las élites académicas, políticas y económicas.

La tecnología del Diagnóstico Genético Preimplantacional (PGT) para portadoras de mutaciones BRCA -al igual que casi todos los aspectos de las ciencias biomédicas- a menudo se presenta como una herramienta neutral, una mera extensión técnica de la medicina que ofrece opciones reproductivas objetivas a las mujeres. Sin embargo, esta aparente neutralidad oculta el hecho de que la ciencia está profundamente

entrelazada con decisiones políticas y económicas que determinan no solo qué aspectos se investigan, sino también cómo y para quién. En el caso del PGT, la elección de intervenir en la genética humana está cargada de implicaciones éticas y sociales, que no pueden disociarse de las estructuras de poder que legitiman y promueven su uso.

Tratar al PGT únicamente como un avance técnico o una opción médica despolitiza un proceso que en realidad está inserto en las dinámicas de biopoder. Este tipo de despolitización oculta las fuerzas económicas y políticas que promueven los discursos sobre el "riesgo genético" y refuerza la idea de que la salud reproductiva es un tema individual y técnico, desvinculado de su contexto social. Al hacerlo, se descalifica cualquier resistencia a la generalización del PGT como anticientífica o inapropiada, cuando en realidad este cuestionamiento es un intento por visibilizar las implicaciones más amplias de la normalización genética.

8.5.- Conclusiones

La obra de Michel Foucault ofrece herramientas conceptuales fundamentales para una reflexión ética profunda en torno al uso del Diagnóstico Genético Preimplantacional (PGT) en mujeres portadoras de mutaciones BRCA. Su noción de episteme permite comprender las condiciones históricas que determinan qué conocimientos y prácticas se consideran válidos en una época determinada. En el contexto actual, la episteme dominante valora la intervención tecnológica y la gestión del riesgo, influyendo en la aceptación del PGT como una práctica médica estándar. Sus análisis sobre biopolítica, normalización y la relación entre saber y poder permiten cuestionar cómo las estructuras sociales y discursivas influyen en las decisiones reproductivas, desafiando la percepción de autonomía individual en estos contextos.

El concepto de biopoder de Foucault es particularmente relevante, ya que describe cómo el poder moderno se centra en regular la vida y los cuerpos de las poblaciones. A través de instituciones médicas y discursos científicos,

se establecen normas que definen lo que es saludable o patológico, orientando las decisiones reproductivas hacia la selección genética y la prevención de enfermedades hereditarias. En el caso del PGT para mutaciones BRCA, esta forma de biopoder se manifiesta en la promoción de prácticas que buscan controlar y optimizar la salud de las futuras generaciones, influyendo en las decisiones reproductivas de las mujeres bajo la premisa de responsabilidad y prevención.

Además, la normalización foucaultiana explica cómo ciertos comportamientos y decisiones se convierten en estándares sociales. En el caso del PGT, la presión social y médica puede llevar a que las mujeres portadoras de mutaciones BRCA internalicen la idea de que evitar la transmisión de estas mutaciones es una responsabilidad moral, limitando su autonomía en las decisiones reproductivas. Esta normalización no solo influye en las elecciones individuales, sino que también refuerza estructuras de poder que perpetúan ciertas normas y valores en la sociedad.

La relación entre saber y poder, otro eje central en la obra de Foucault, muestra cómo el conocimiento médico no es neutral, sino que está imbricado en estructuras de poder que determinan qué prácticas son promovidas o desalentadas. Esto es evidente en la manera en que el PGT es presentado como una opción casi obligatoria, moldeando las elecciones individuales bajo la influencia de discursos científicos y normativos. La medicalización de la reproducción y la promoción de tecnologías como el PGT reflejan cómo el saber médico puede actuar como un mecanismo de control social, definiendo lo que es considerado normal o deseable en términos reproductivos.

CAPÍTULO 9: ZIGMUNT BAUMAN

Bauman es uno de los sociólogos más influyentes del siglo XX y XXI, una figura sobresaliente y polifacética, cuya labor abarca tanto una dimensión ético-existencial como un enfoque político e intelectual. A lo largo de su extensa trayectoria, ha abordad, además de la modernidad y posmodernidad, temas como la pobreza, la globalización, el amor, el trabajo, la educación, el consumo o las clases sociales. Se ha caracterizado por un interés constante en adentrarse en los desafíos más relevantes de cada época. Bauman se ha involucrado en varios de los asuntos más urgentes y controvertidos de su tiempo. Su labor sale de los círculos académicos, en una clara vocación de intervención pública, buscando ampliar la discusión hacia la esfera social en general. Bauman alienta el debate público, fomentando un diálogo crítico con la sociedad. De este modo, su obra trasciende las fronteras del análisis teórico y académico, ejerciendo una influencia significativa en la conciencia colectiva.

Mientras que Michel Foucault, a través de conceptos como biopoder aporta una base clave para entender cómo la tecnología biomédica moderna no son simples herramientas neutrales, sino que funcionan como dispositivos de control social, político y económico, Bauman ofrece una interpretación de los dilemas éticos actuales en un contexto donde los valores morales absolutos han perdido su autoridad. Esto abre paso a una moralidad más flexible y ambigua. Mientras Foucault destaca los mecanismos de control biopolítico que atraviesan las decisiones reproductivas, Bauman ofrece un análisis ético que permite entender cómo estas decisiones están marcadas por la ambivalencia y la incertidumbre inherentes a la moralidad posmoderna. De esta manera, las propuestas de Bauman amplían algunas de las ideas de Foucault proporcionando un enfoque ético que permite situar el PGT dentro de una

crítica que examina la autonomía, la libertad y las decisiones reproductivas en la sociedad posmoderna.

Se abordarán aquí tres conceptos fundamentales que responden a tres de sus obras más destacadas: «liquidez», noción esencial propuesta por primera vez en *Modernidad Líquida* en 2000; «debacle de lo ético», idea central de su *Ética Postmoderna,* publicada en 1993 y «ética de consecuencias distantes», propuesta reflejada en *Modernidad y Holocausto,* escrita en 1989. Estos conceptos pueden ser útiles para identificar las causas subyacentes y proporcionar un conjunto de nuevas perspectivas que contribuyan a comprender de manera más amplia la práctica actual del PGT en mujeres portadoras de la mutación BRCA. Además, pueden ofrecer un marco ampliado y un enfoque diverso que enriquezcan la comprensión de los factores éticos, médicos y sociales que influyen en esta práctica en el contexto contemporáneo.

9.1.- Liquidez

Resulta imposible referirse a Bauman sin hacer mención a su propuesta más reconocida y difundida, y a la que más obras ha dedicado: la liquidez. Este concepto, desarrollado en su obra *Modernidad líquida* (Bauman, 2015), describe las características de la sociedad contemporánea en comparación con las estructuras más sólidas y estables de la modernidad clásica. En la modernidad líquida, las instituciones, relaciones sociales, identidades y estructuras económicas se han vuelto fluidas y volátiles. En lugar de los sólidos pilares sociales de la modernidad industrial, como el trabajo, la familia o la nación, en la modernidad líquida las personas experimentan una mayor incertidumbre y falta de anclaje. Las relaciones y compromisos son más temporales, las identidades más cambiantes, y las normas más flexibles y relativas.

Este concepto de liquidez ha tenido un enorme impacto tanto en la sociología como en la filosofía contemporánea, ya que ha sido utilizado para explicar fenómenos clave como la globalización, la precariedad

laboral, la crisis de las instituciones tradicionales y los cambios en la autonomía individual y las relaciones sociales. La liquidez de la sociedad actual se ha convertido en una metáfora poderosa para entender cómo las personas navegan un mundo en constante transformación, donde lo que antes era seguro y predecible ahora es efímero y flexible.

> *"*Como resultado, la nuestra es una versión privatizada de la modernidad, en la que el peso de la construcción de pautas y la responsabilidad del fracaso caen primordialmente sobre los hombros del individuo. La licuefacción debe aplicarse ahora a las pautas de dependencia e interacción, porque les ha tocado el turno. Esas pautas son maleables hasta un punto jamás experimentado ni imaginado por las generaciones anteriores, ya que, como todos los fluidos, no conservan mucho tiempo su forma. Darles forma es más fácil que mantenerlas en forma. Los sólidos. son moldeados una sola vez. Mantener la forma de los fluidos requiere muchísima atención, vigilancia constante y un esfuerzo perpetuo ... e incluso en ese caso el éxito no es, ni mucho menos, previsible. *"* (Bauman, 2015, pp.7–8).

Según Bauman, los individuos ya no cuentan con puntos de referencia preestablecidos o estructuras fijas que actúen como marcos normativos estables a los que puedan recurrir para guiar sus decisiones y acciones. En cambio, ahora se enfrentan a un conjunto diverso y contradictorio de opciones vitales, las cuales deben abordar de manera individual y sin el respaldo de estructuras colectivas organizadas o sistemas institucionales. Este proceso genera un creciente aislamiento en el cual los sujetos asumen decisiones de forma autónoma, alejados del apoyo de entidades colectivas. En consecuencia, la sociedad, según Bauman, se percibe cada vez más distante y promueve un comportamiento nómada en el que los individuos persiguen proyectos de vida propios, sin la intervención de otros actores sociales (Bauman, 2015, p.88).

En este contexto, la sociedad contemporánea parece ser más dinámica y libre que en épocas anteriores, pero esta aparente libertad conlleva una paradoja: está asociada a un nuevo modelo de ejercicio del poder,

caracterizado por su fluidez. El poder ya no se encuentra ligado a relaciones de supervisión o estructuras jerárquicas estáticas entre dominadores y dominados (por ejemplo, entre capital y trabajo o entre dirigentes y seguidores). En lugar de ello, el poder se manifiesta a través de la movilidad y la velocidad, operando de manera descentralizada, flexible y no arraigada en territorios específicos. Este poder, que es a la vez ligero y adaptable, facilita la creciente transitoriedad de las configuraciones sociales.

En la modernidad líquida -tal como Bauman la describe-, las decisiones de vida ya no están ancladas en marcos normativos sólidos. Ahora responden a una dinámica de cambio constante, en la que los valores y objetivos son volátiles y transitorios. Esta disolución de marcos de referencia también contribuye a que la responsabilidad de decidir recaiga enteramente sobre la persona, lo que genera una mayor carga de ansiedad sobre las implicaciones éticas y personales de sus decisiones. Estas decisiones se basan ahora en preferencias, en lugar de en una guía ética o comunitaria clara (Rocca, 2008).

Bauman sostiene que los conceptos tradicionales de racionalidad instrumental y racionalidad de valor, tal como se entendían desde la modernidad clásica, han perdido su vigencia en el contexto actual (Bauman, 2015, p.66). En el pasado, las acciones humanas se orientaban a través de medios claramente definidos que conducían a fines determinados, estructurados por valores universales o utilitarios. Sin embargo, en la modernidad líquida, el foco de incertidumbre se ha desplazado, ya que ahora son los propios fines de las acciones, y no los medios para alcanzarlos, lo que genera la mayor ambigüedad y confusión. Según Bauman, "las probabilidades son que casi todas las vidas humanas transcurrirán atormentadas ante la tarea de elegir los fines, en vez de estar preocupadas por encontrar los medios para conseguir fines que no requieren reflexión" (Bauman, 2015, p.67).

Esta observación refleja un cambio fundamental en la estructura de la vida contemporánea. El número de posibles objetivos que los individuos pueden perseguir se ha multiplicado exponencialmente con el avance de la modernización. Esto genera una sobreabundancia de opciones que abruma al sujeto, quien se enfrenta a la paradoja de tener demasiadas alternativas y, al mismo tiempo, carecer de un marco normativo sólido para orientar sus decisiones. Bauman señala que, en la modernidad industrial, la vida estaba estructurada en torno a la producción, un ámbito normativamente regulado, donde los objetivos y las acciones se alineaban con un conjunto de reglas y roles definidos. Sin embargo, en la modernidad líquida, ha habido un desplazamiento hacia una vida centrada en el consumo, la cual carece de un marco normativo estructurado. El consumo, para Bauman, está impulsado por la "seducción, por la aparición de deseos cada vez mayores y por los volátiles anhelos, y no por reglas normativas" (Bauman 2015, p.82), lo que significa que las decisiones de vida se basan en deseos transitorios, que cambian constantemente y que no ofrecen un sentido estable de dirección.

En este sentido, Bauman compara la vida en la modernidad líquida con la experiencia de estar en un centro comercial. En este escenario, los individuos ya no son actores guiados por valores o normas rígidas, sino consumidores individualizados libres para "ir de compras en al supermercado de identidades" (Bauman 2015, p.90). Esto implica que las personas, en lugar de definir sus vidas en función de un proyecto estable, ahora navegan entre una serie de identidades disponibles, seleccionando y descartando aspectos de sí mismos en función de sus preferencias inmediatas y los recursos de los que disponen. Sin embargo, esta libertad es ilusoria, ya que está condicionada por los recursos económicos y sociales que cada individuo posee. De este modo, aunque el sujeto parece tener una libertad ilimitada para elegir su identidad y sus objetivos, esa libertad está, en última instancia, limitada por las capacidades

materiales que posee para acceder a ciertas posibilidades y estilos de vida.

La propuesta de diagnóstico genético preimplantacional como alternativa reproductiva para mujeres portadoras de mutaciones BRCA ilustra, de manera elocuente, las tensiones que atraviesan la modernidad líquida descrita por Bauman. En este contexto, la disolución de marcos normativos estables y el debilitamiento de estructuras colectivas de orientación trasladan a la mujer portadora la carga de decisiones complejas, en las que lo técnico, lo biográfico y lo moral se entrelazan sin guías claras ni consensos éticos consolidados.

Lejos de ser una decisión puramente médica, la elección de recurrir al PGT plantea a la mujer un dilema personal profundo, en un contexto donde existen múltiples caminos posibles: continuar con un embarazo espontáneo, optar por técnicas de reproducción asistida sin selección genética, o aplicar el PGT. Ante esta variedad de opciones y en ausencia de directrices claras por parte de las instituciones, la responsabilidad de decidir recae casi por completo sobre la mujer. Ella debe anticiparse al riesgo genético y asumir su gestión de manera individual. De este modo, lo que antes podía entenderse como un asunto colectivo o social —el manejo del riesgo— se transforma en una carga moral y práctica que debe afrontar en soledad.

La disponibilidad del PGT, aunque presentada bajo la lógica de la libertad reproductiva, no se limita a ampliar el abanico de decisiones posibles, sino que introduce nuevas formas de normatividad implícita. En una sociedad donde el poder ya no se impone desde jerarquías rígidas o mediante reglas estrictas, las decisiones técnicas —como el uso del PGT— funcionan como formas más sutiles de control o regulación. La posibilidad de seleccionar embriones libres de mutaciones BRCA comienza así a delinear una moralidad biomédica emergente, en la cual no hacer uso de esta tecnología puede interpretarse como una falta de previsión o responsabilidad.

Tal como advierte Bauman, la incertidumbre en la modernidad líquida se desplaza desde los medios hacia los fines de la acción. En este nuevo régimen de racionalidad, las decisiones ya no se orientan por valores universales o reglas compartidas, sino por preferencias individuales volátiles, influenciadas por discursos contemporáneos sobre el riesgo, la prevención y el autocuidado. La elección de recurrir al PGT se convierte, entonces, en una decisión marcada por la ambigüedad, donde la aparente libertad de elegir viene acompañada de incertidumbre, ansiedad y una carga decisional que debe asumirse en soledad.

Asimismo, esta libertad se encuentra condicionada por los recursos materiales y simbólicos de cada individuo. La metáfora del centro comercial propuesta por Bauman resulta elocuente: las mujeres, situadas como consumidoras de tecnologías reproductivas, eligen su camino dentro de un mercado biomédico donde las posibilidades no se distribuyen equitativamente, pues la capacidad de ejercer esa libertad está modulada por el capital económico, social y cultural de cada mujer.

Así, la perspectiva de Bauman sobre la modernidad líquida permite comprender que el PGT, en el caso de las mutaciones BRCA, no puede ser entendido únicamente como una herramienta biomédica. Su propuesta generalizada se inscribe en un escenario social caracterizado por la disolución de marcos colectivos, la individualización de las decisiones y la distribución desigual de recursos. En este contexto, el uso del PGT interpela a las mujeres portadoras a asumir en soledad decisiones complejas sobre el riesgo genético, en un entorno donde las opciones existen, pero no siempre son accesibles ni acompañadas. Lejos de una simple elección técnica, se trata de una práctica atravesada por formas sutiles de regulación que actúan sobre los cuerpos y los proyectos reproductivos, en una sociedad que desplaza la gestión del riesgo desde lo colectivo hacia lo individual.

9.2.- La debacle de lo ético

En *Ética Posmoderna* (Bauman, 2005), se aborda de manera directa la crisis de las normas morales tradicionales y la transformación de la ética en la era posmoderna. Bauman introduce desde el principio el concepto de «debacle de lo ético», según el cual la ética se ve como una restricción artificial y suprimible. Este vacío ético es, en gran parte, sustituido por la estética, que se emancipa y asume el rol de nuevo criterio para interpretar los fenómenos morales. En un sentido divergente del concepto clásico, el valor se mide ahora en términos de entretenimiento y satisfacción estética, más orientado a las necesidades del consumidor que a la vocación ética del creador (Bauman, 2013, p. 140).

En la modernidad, los ideales orientaban los objetivos morales sin necesidad de alcanzarlos, operando como proyecciones inalcanzables. La posmodernidad, en cambio, redefine los fines éticos, liberándolos de estas proyecciones. Aunque la posmodernidad se asocia a la amoralidad, Bauman sugiere que esta redefinición puede ser el germen de una nueva moralidad, caracterizada por el abandono de los absolutos morales y del absolutismo normativo y un cambio en la forma de abordar los dilemas éticos (Bauman 2005, p. X).

Con la disolución de los absolutos morales, emergen decisiones personales fundamentadas en una evaluación de la realidad que es dinámica y contingente. Este fenómeno introduce elecciones éticas cambiantes y a menudo contradictorias. Ante la inviabilidad práctica de una ética universal y estructurada, Bauman postula una moralidad posmoderna caracterizada por su ambivalencia, la aceptación de la contradicción, la naturaleza no racional de los fenómenos éticos, la aporía de la moralidad, el rechazo al universalismo ético, la irracionalidad de la moralidad desde una perspectiva de orden racional y la responsabilidad moral entendida como autoconstrucción, esto es, el “yo moral” (pp. XII-XXV).

Esta moralidad postmoderna surge en paralelo al gran avance del poder tecnocientífico, dejando el progreso sin los marcos éticos necesarios para orientarlo hacia un bien reconocido universalmente. El gran avance científico nos enfrenta con la dificultad de evaluar todas sus consecuencias, debido tanto a su enorme alcance como a su impacto a largo plazo y en diferentes contextos. La herramienta que tiene el "yo moral" para valorar estas consecuencias -sostiene Bauman- es la imaginación. Y la imaginación no puede abarcar toda la complejidad de los avances científicos (p. 2).

Volver a una moral universal es inútil, pues sus códigos no están diseñados para abordar el desarrollo tecnocientífico actual, que involucra a múltiples agentes desconocidos entre sí. Esta multiplicidad de agentes diluye tanto el bien moral como la responsabilidad individual. Así surge "un pecado sin pecadores, un delito sin delincuentes, una culpa sin culpables" (p. 3). Cualquier intento individual de revertir estos efectos queda tan diluido que resulta insignificante.

Esta insignificancia moral generaliza la idea de que "si yo no lo hago, alguien lo hará", que neutraliza el papel del yo moral en la cadena de acciones. Así, el individuo cumple su rol sin sentir culpa o responsabilidad (p. 4). Sin embargo, el yo moral, como depositario de responsabilidad tras la desaparición de los sistemas éticos universales, experimenta con frecuencia una profunda insatisfacción frente a las consecuencias negativas de sus acciones.

Ante una responsabilidad que se vuelve insoportable, el individuo busca normas concretas que le liberen de la angustia moral, pero actualmente los sistemas normativos son diversos y contradictorios. Esta ambivalencia genera incomodidad, pues obedecer una norma implica, con frecuencia, desobedecer otra, haciendo que incluso el cumplimiento estricto no evite la responsabilidad personal. Esto lleva a la crisis moral postmoderna: "No confiamos en ninguna autoridad, por lo menos no plenamente ni por mucho tiempo" (p. 6).

Con la superación de la racionalidad absoluta, ahora se legitiman los sentimientos y las afinidades, otorgando más peso a la emoción que a la justificación racional en las decisiones importantes (p. 21). Una frase de Bauman puede sintetizar lo que implica esta debacle de lo ético y el surgimiento del yo moral: "Ser moral significa estar abandonado a mi propia libertad" (p. 56).

La propuesta del diagnóstico genético preimplantacional (PGT) para mujeres portadoras de mutaciones BRCA puede leerse, a la luz de la Ética posmoderna de Zygmunt Bauman, como parte de una transformación más amplia en el modo en que se configuran las decisiones éticas en la contemporaneidad. Lejos de enmarcarse en sistemas morales estructurados o universales, estas decisiones se inscriben en un escenario de creciente ambivalencia, donde las normas tradicionales han perdido fuerza y han sido sustituidas, en parte, por criterios estéticos o pragmáticos de satisfacción individual.

El PGT, presentado como una elección personal basada en la autonomía reproductiva y la gestión del riesgo, se ofrece en un contexto donde los absolutos morales han sido desplazados. En lugar de regirse por una ética normativa firme —por ejemplo, sobre qué significa "hacer lo correcto" en relación con la vida futura de un hijo—, la decisión se formula en términos de bienestar, optimización y previsión individual, acorde con una lógica consumista que, como señala Bauman, estetiza lo ético. El valor de la elección se evalúa, entonces, no por su anclaje en un deber moral universal, sino por su capacidad de generar tranquilidad, control o alinearse con estándares sociales implícitos de salud, prevención y responsabilidad individualizada.

Desde esta perspectiva, la aceptación creciente y poco cuestionada del PGT puede entenderse como una manifestación de lo que Bauman denomina "debacle de lo ético": una situación en la que la ética, desprovista de fundamentos normativos sólidos, se vuelve contingente, flexible y ajustada a los deseos del consumidor más que a un sentido

colectivo de lo correcto o lo justo. La selección de embriones libres de mutaciones BRCA no se presenta como una obligación impuesta desde un deber moral explícito, pero se inscribe en un orden simbólico que redefine lo aceptable, lo deseable y lo responsable dentro de los márgenes de una moralidad informal, basada en la autorreferencia del "yo moral".

Este yo moral, lejos de constituirse en diálogo con normas estables o comunidades éticas compartidas, se autoconstruye de manera fragmentaria y contextual, evaluando las opciones disponibles en función de sus efectos inmediatos, sus posibilidades técnicas y su compatibilidad con estilos de vida proyectados. Así, la decisión de utilizar el PGT no obedece necesariamente a una lógica racional o universalizable, sino que se asume desde un campo ético marcado por la incertidumbre, la contradicción y la contingencia, donde cada sujeto se convierte en el único árbitro de lo que debe o no debe hacerse

El avance de la ciencia señala Bauman, genera consecuencias que el individuo no puede prever ni dimensionar completamente, en parte porque involucra a múltiples actores dispersos, desconocidos entre sí, y porque sus efectos se proyectan a largo plazo y en contextos diversos. En el caso del PGT, esta dificultad se expresa en la imposibilidad de anticipar todas las consecuencias sociales, simbólicas y culturales que conlleva seleccionar embriones en función de criterios de riesgo genético. La mujer que recurre a esta técnica se ve obligada a decidir desde su propio horizonte ético, movilizando, como señala Bauman, su imaginación como principal herramienta de evaluación. Sin embargo, esta imaginación, limitada por la complejidad del fenómeno, no alcanza a abarcar la totalidad de sus efectos, lo que refuerza la sensación de desorientación y fragmentación ética.

La moralidad posmoderna, lejos de ofrecer coordenadas claras, sitúa al individuo frente a una responsabilidad que se vuelve excesiva. La mujer que decide sobre la implementación del PGT no encuentra en las instituciones una guía unívoca, sino un conjunto contradictorio de

discursos biomédicos, jurídicos, sociales y culturales que, en lugar de orientar, multiplican la ambivalencia. Esta situación genera lo que Bauman identifica como una "culpa sin culpables": cualquier elección parece quedar atrapada en una red de consecuencias difusas que nadie controla del todo y cuya carga recae, sin embargo, sobre quien decide.

En este marco, resulta comprensible que las decisiones vinculadas al uso del PGT se asuman muchas veces con resignación o como parte de una lógica funcionalista: "si no lo hago yo, alguien más lo hará". Esta frase, que Bauman destaca como síntesis de la neutralización moral en contextos tecnificados, expresa con precisión el tipo de razonamiento que puede subyacer a la aceptación acrítica y progresiva de este tipo de tecnologías. El yo moral, enfrentado a decisiones de alta complejidad sin respaldo normativo claro, cumple su papel técnico sin experimentar necesariamente responsabilidad ética directa. No obstante, esta aparente neutralidad no impide que emerja una insatisfacción difusa ante los efectos de tales elecciones, especialmente cuando estas se vinculan a la vida, la salud o la reproducción.

Frente a esta carga, el sujeto contemporáneo busca a menudo normativas claras que lo liberen de la incertidumbre moral, pero las encuentra fragmentadas, parciales y, en muchos casos, contradictorias. En el campo biomédico, esta situación es particularmente aguda: las guías clínicas, los marcos jurídicos y los discursos culturales no ofrecen respuestas unívocas sobre si el PGT para mutaciones BRCA debe promoverse, limitarse o ser objeto de deliberación pública. Así, aun cuando se actúe conforme a alguna norma, persiste la responsabilidad individual, y con ella, la angustia moral.

En este escenario, la decisión de recurrir al PGT deja de ser un acto guiado por una racionalidad sólida y compartida. Se convierte, más bien, en una expresión de lo que Bauman sintetiza en su definición del yo moral posmoderno: un sujeto abandonado a su propia libertad, obligado a decidir sin certezas, sin garantías y sin una comunidad ética que

respalde sus elecciones. La elección biotecnológica se presenta como libre, pero se inscribe en un marco de alta vulnerabilidad, donde la libertad se vuelve una carga solitaria más que una posibilidad emancipadora.

9.3.- Ética de consecuencias distantes

Esta aproximación al pensamiento de Bauman finaliza con la obra más antigua de las expuestas: *Modernidad y Holocausto*, escrita en 1989. En el capítulo "Hacia una teoría sociológica de la Moral", Bauman sostiene que lo que la humanidad civilizada requiere después de Auschwitz es una ética renovada, una ética que contemple las consecuencias a largo plazo, capaz de abarcar el amplio y prolongado impacto espacial y temporal de nuestras acciones. Se necesita una ética que trascienda los obstáculos sociales construidos para mediar nuestras acciones y que contrarreste la reducción funcional de la individualidad humana (Bauman, 2022, p.224).

Bauman aborda la necesidad de una transformación ética radical en respuesta a las devastadoras implicaciones de eventos como el Holocausto. En su planteamiento, el Holocausto no solo representa una catástrofe histórica y humana sino también una crisis de los valores y de las estructuras éticas sobre las cuales se ha construido la sociedad supuestamente civilizada. La ética convencional, que hasta entonces se basaba en la inmediatez de las relaciones interpersonales y en la proximidad de las consecuencias de las acciones, demostró ser insuficiente ante el alcance destructivo de los sistemas burocráticos y tecnológicos de la modernidad. Bauman argumenta, por tanto, que el contexto post-Holocausto exige lo que él denomina una "ética de consecuencias distantes".

En esta perspectiva, Bauman destaca cómo, en la modernidad, las acciones humanas adquirieron un alcance espacial y temporal sin precedentes, donde las decisiones y prácticas individuales y colectivas

generaron efectos que se extendían mucho más allá del ámbito inmediato. Con el desarrollo de tecnologías avanzadas y sistemas de control burocrático, los efectos de las decisiones individuales y políticas comenzaron a impactar a comunidades e individuos a gran distancia, tanto en términos geográficos como temporales. En este marco, Bauman sostiene que cualquier propuesta ética que busque ser efectiva en este nuevo escenario debe ser conmensurable con ese amplio alcance espacial y temporal (Bauman, 2022, p.226).

Esto implica que la ética tradicional, centrada en el aquí y el ahora, debe dar paso a una ética que incorpore la consideración de las consecuencias futuras y distantes de nuestras acciones. Uno de los aspectos críticos de la ética de consecuencias distantes es la necesidad de superar los obstáculos que las estructuras sociales y políticas modernas imponen sobre la acción ética. En la modernidad, los sistemas burocráticos y los marcos legales e institucionales generaron una acción mediada, en la que los individuos ya no eran directamente responsables de las consecuencias de sus actos.

A través de la fragmentación de responsabilidades, cada actor dentro de un sistema social o institucional solo se hacía cargo de una pequeña parte del proceso, lo que diluía el sentido de responsabilidad ética y dificultaba la conexión directa entre la acción individual y sus resultados finales. Bauman argumenta que esta mediación institucionalizada, que opera a través de la compartimentalización y especialización de tareas, deshumaniza al agente y transforma la moralidad en un conjunto de reglas funcionales, dejando fuera de consideración los efectos humanos y éticos a largo plazo (Bauman, 2022, p.220).

Bauman subraya que la modernidad trajo consigo una reducción funcional del yo humano, en la cual los individuos dejaron de ser concebidos como agentes morales autónomos y fueron convertidos en engranajes dentro de sistemas funcionales, orientados hacia la eficiencia y el cumplimiento de objetivos institucionales. En este contexto, la

identidad individual y el sentido de responsabilidad se diluyen, y el yo humano se ve reducido a un rol operativo en una maquinaria social más amplia, despojado de su capacidad para actuar éticamente de manera independiente.

Esta reducción funcional es un proceso que permite que actos de enorme crueldad, como los del Holocausto, puedan ser ejecutados sin que los individuos involucrados se sientan personalmente responsables de sus acciones, ya que operan bajo la lógica de un sistema que los exime de la responsabilidad individual directa. La propuesta de Bauman de una "ética de consecuencias distantes" implica un cambio en la forma en que se entiende y se ejerce la responsabilidad moral en la sociedad posmoderna. Esta ética debe estar orientada hacia la asunción de responsabilidad por los efectos de nuestras acciones a largo plazo y en contextos alejados de nuestra realidad inmediata. Implica, además, una superación de los modelos funcionales y burocráticos que segmentan y diluyen la responsabilidad (Bauman, 2022, p.224).

Una ética de consecuencias distantes, en términos de Bauman, requiere que los individuos y las instituciones asuman una visión ampliada de sus actos, reconociendo que cada decisión tiene un impacto que se extiende en el tiempo y en el espacio, y que deben estar moralmente comprometidos con los efectos de esas acciones, incluso cuando ocurran fuera de su alcance inmediato.

La propuesta de PGT para BRCA, en tanto práctica biomédica socialmente promovida y crecientemente normalizada, se puede comprender, desde esta perspectiva que ofrece Bauman, como parte de un entramado más amplio de racionalidad tecnocientífica que desplaza y fragmenta la responsabilidad ética. En este sentido, el PGT se inscribe en una lógica institucional estructurada en función de la eficiencia, en la que los efectos a largo plazo y en contextos distantes suelen quedar fuera del campo de reflexión y deliberación.

Bauman propone una ética de consecuencias distantes como respuesta a los efectos deshumanizantes de los sistemas modernos, capaces de generar decisiones con impactos amplios —espacial y temporalmente— sin que los agentes se sientan responsables de ellos. Este marco permite comprender cómo el PGT, al ser ofrecido como una solución técnica a la transmisión hereditaria de mutaciones genéticas, tiende a reducir la complejidad ética de la decisión a un problema de gestión eficiente del riesgo.

El sistema médico y tecnológico que promueve el PGT actúa, en términos de Bauman, como una estructura burocrática que diluye la responsabilidad colectiva. Cada actor —médico, genetista, paciente, política sanitaria— cumple su función dentro de un engranaje que se presenta como neutral y racional, lo que dificulta la conexión directa entre la decisión y sus consecuencias más amplias: sociales, simbólicas, culturales y futuras.

En este contexto, la aceptación generalizada del PGT para BRCA puede leerse como un ejemplo de esa modernidad que ha naturalizado la delegación de decisiones éticas profundas a sistemas tecnificados que operan según principios de eficiencia, prevención y control. Las preguntas por el tipo de sociedad que se configura al seleccionar embriones en función del riesgo genético, por las implicancias simbólicas de clasificar ciertas vidas como más deseables que otras, o por el impacto futuro de estas prácticas sobre la percepción de la enfermedad y la diferencia genética, quedan exentas del discurso clínico.

Desde la ética de consecuencias distantes que Bauman plantea, sería necesario reintroducir esas preguntas en el debate público y clínico, asumiendo que las decisiones tomadas hoy —aunque parezcan individuales y técnicas— tienen efectos acumulativos e irreversibles. Asumir la responsabilidad por esas consecuencias implica no solo ampliar el horizonte temporal y espacial de la deliberación, sino también cuestionar la lógica institucional que convierte los dilemas éticos en

elecciones de consumo biomédico, sostenidas por marcos normativos fragmentados y sistemas que no contemplan los efectos a largo plazo.

Así, comprender la propuesta del PGT para BRCA desde esta perspectiva crítica implica desafiar la narrativa de neutralidad tecnológica y demandar una ética ampliada, capaz de restituir la responsabilidad moral allí donde ha sido desplazada o invisibilizada. No se trata de oponerse al avance biotecnológico, sino de exigir que este avance esté acompañado por una deliberación ética profunda, consciente de que cada decisión técnica configura un futuro colectivo, y que toda intervención sobre la vida es también una intervención sobre el sentido que se da a lo humano.

9.4.- Conclusiones

El pensamiento de Zygmunt Bauman ofrece herramientas conceptuales valiosas para comprender críticamente la propuesta del diagnóstico genético preimplantacional en mujeres portadoras de mutaciones BRCA. Su enfoque permite trascender una lectura meramente técnica o clínica de esta práctica, situándola en el contexto más amplio de los procesos sociales, éticos y culturales que configuran la sociedad contemporánea.

A través del concepto de modernidad líquida, Bauman describe un escenario en el que las estructuras estables se disuelven, la toma de decisiones se individualiza y las referencias normativas se fragmentan. En este contexto, el uso del PGT se convierte en una elección solitaria, asumida bajo condiciones de incertidumbre y ambivalencia, donde la responsabilidad se transfiere desde el ámbito colectivo al sujeto individual. La mujer portadora debe tomar decisiones complejas, sin marcos éticos claros ni respaldo institucional consistente, lo que refuerza su vulnerabilidad frente a una oferta biomédica presentada como libre pero profundamente condicionada.

La noción de debacle de lo ético permite identificar cómo, en la posmodernidad, las decisiones éticas han perdido su anclaje en

principios universales, siendo sustituidas por criterios estéticos, emocionales o funcionales. El PGT, en este sentido, no se impone como una obligación moral, pero opera dentro de un orden simbólico que redefine lo deseable y lo responsable. La lógica del consumo biomédico, unida a la presión de los discursos del riesgo y la prevención, configura nuevas formas de normatividad difusa que contribuyen a una aceptación acrítica de esta tecnología.

Por último, el concepto de ética de consecuencias distantes obliga a ampliar el horizonte ético desde el cual se analizan prácticas como el PGT. Bauman advierte que los sistemas modernos tienden a fragmentar la responsabilidad y a disociar la acción individual de sus efectos amplios, tanto en el tiempo como en el espacio. Aplicado al caso del PGT, esto implica reconocer que las decisiones tomadas en el presente —bajo criterios técnicos y racionales— pueden tener consecuencias sociales, simbólicas y culturales de gran alcance, que escapan a la previsión de quienes participan en el proceso. Recuperar una ética capaz de asumir esa complejidad es fundamental para reintroducir en el debate bioético la pregunta por el tipo de sociedad que se está configurando a través de estas decisiones reproductivas.

En conjunto, la aportación de Bauman permite cuestionar la idea de neutralidad y autonomía sobre la que se construye el discurso biomédico dominante en torno al PGT. Su enfoque ayuda a entender que las decisiones personales en torno a esta tecnología están influenciadas por dinámicas sociales más amplias. Esta perspectiva contribuye a repensar críticamente la relación entre biotecnología, ética y poder en la sociedad contemporánea.

CAPÍTULO 10: CHARLES TAYLOR

La elección de Charles Taylor responde fundamentalmente a dos motivos. El primero es que su destacada capacidad para analizar y contextualizar los fenómenos culturales, sociales y políticos contemporáneos supone un gran aporte a la hora de establecer un dibujo de la época actual. Taylor ha abordado una amplia gama de temas relevantes para comprender la complejidad de la sociedad moderna y su evolución a lo largo del tiempo.

Otra de las razones radica en su enfoque interdisciplinario y holístico (Gracia Calandín, 2010). Al examinar las intersecciones entre la identidad individual y colectiva, así como la influencia de las narrativas culturales y los discursos políticos en la formación de la conciencia social, Taylor proporciona herramientas conceptuales y metodológicas para analizar críticamente nuestra realidad social.

En los años ochenta, se gestó un interesante debate en el ámbito filosófico norteamericano respecto a la relación entre comunidad e individuo, así como la influencia del trasfondo compartido de creencias y valores en el terreno ético y político. Este diálogo intelectual se desenvolvió en un contexto en el que las tesis de Charles Taylor -entre otros destacados pensadores como Sandel o Walter- emergieron como contrapartes a las propuestas sostenidas por J. Rawls en su obra *Una Teoría de la Justicia*. La crítica principal hacia Rawls se centraba en su visión, considerada excesivamente individualista, y en la marcada separación que establecía entre el ámbito político y sus fundamentos morales (Matito, 2012).

Las inquietudes filosóficas de Charles Taylor se despliegan en un vasto terreno que abarca diversas dimensiones del ser humano y su relación con el mundo. En el centro de su reflexión se encuentra la interconexión entre las dimensiones cualitativas de la idea de bien y la compleja

cuestión de la identidad personal y colectiva. Taylor explora cómo estas dimensiones se entrelazan con la matriz lingüística y social en la que los individuos se desenvuelven, dando forma a sus valores y creencias.

En su análisis, Taylor se sumerge en el proceso histórico de desarrollo y transmutación de las formas de moralidad personal y colectiva. Examina cómo las normas morales y éticas han evolucionado a lo largo del tiempo, influenciadas por cambios culturales, políticos y sociales, así como por avances en el conocimiento humano y la tecnología. Taylor destaca la importancia de comprender estas transformaciones para apreciar plenamente la complejidad de la moralidad en las sociedades contemporáneas. Tal es así, que la mayoría de las reflexiones filosóficas de Taylor emergieron y se consolidaron durante los años 60 y 70, definidas por su confrontación con los paradigmas derivados de las ciencias naturales y biológicas, especialmente en su traslación y aplicación a las ciencias sociales.

Además, Taylor se adentra en la indagación de la moralidad de las sociedades desarrolladas, explorando las tensiones y dilemas éticos que enfrentan en un mundo cada vez más interconectado y globalizado. Examina cómo las sociedades modernas abordan cuestiones fundamentales como la justicia, la igualdad y la libertad en un contexto de creciente diversidad cultural y pluralismo moral. Taylor busca comprender cómo estas sociedades pueden cultivar una ética común que promueva el bienestar de todos sus miembros mientras respeta la diversidad de valores y perspectivas.

Todas estas preocupaciones filosóficas se enmarcan en una reflexión que opera dentro de las tradiciones fenomenológicas y hermenéuticas. Taylor se inspira en la fenomenología para explorar la experiencia humana en su totalidad, reconociendo la importancia de los aspectos subjetivos y objetivos de la realidad. Además, adopta un enfoque hermenéutico para interpretar y comprender las prácticas culturales y sociales,

reconociendo la influencia de la interpretación en la construcción del significado y la comprensión del mundo.

En su conjunto, la obra de Charles Taylor representa un esfuerzo continuo por comprender la complejidad de la experiencia humana y la naturaleza cambiante de la moralidad en las sociedades contemporáneas. Su enfoque fenomenológico y hermenéutico le permite explorar estas cuestiones de manera profunda y matizada, reconociendo la importancia de las dimensiones subjetivas y objetivas en la formación de la identidad y los valores humanos (Taylor, 1994).

Dos de las obras fundamentales de Taylor, *Las fuentes del yo* (1996) y *La ética de la autenticidad* (1994), pueden ayudar a analizar críticamente las decisiones biomédicas como el PGT en mujeres con mutación BRCA. En *Las fuentes del yo*, Taylor explora cómo la identidad individual se configura en relación con marcos de valor compartidos, lo cual permite cuestionar si el uso del PGT es una elección autónoma o condicionada por presiones sociales de control genético. En *La ética de la autenticidad*, Taylor examina la autenticidad moderna, alertando sobre un individualismo que, aunque promueve la autonomía, puede derivar en superficialidad y desvinculación ética. Ambas obras ofrecen una base teórica para evaluar si la autonomía en el contexto del PGT refleja una autenticidad ética o es modulada por ideales culturales de optimización y eficiencia.

10.1.- Construcción de la identidad

En su obra más conocida, *Las fuentes del Yo* , publicada en 1989, Charles Taylor realiza un análisis exhaustivo de la formación de la identidad en la sociedad moderna (Taylor, 1996). Taylor aborda las diversas fuentes y dimensiones que contribuyen a la construcción del 'yo' individual y colectivo en la era contemporánea. A lo largo del texto, ofrece una amplia visión de la identidad humana, que abarca aspectos históricos, culturales y morales.

Este exhaustivo estudio aborda la génesis del yo autónomo en la tradición occidental, comenzando por una exploración sincrónica de la íntima relación entre la identidad y la noción de bien, así como entre nuestras distinciones cualitativas y los marcos referenciales que las sustentan.

Taylor sustenta que el sujeto no decide o no elige las fuentes de su identidad, sino que la construye a partir de la relación social y política con los otros significantes (Zárate Ortiz, 2015). Desde esta perspectiva, la comprensión de la existencia individual en las sociedades contemporáneas se basa en la concepción de la identidad como una forma de narración social arraigada en el lenguaje. En este sentido, sostiene que hay dos aspectos fundamentales que fundamentan esta comprensión.

En primer lugar sostiene que la identidad de un individuo no surge de decisiones individuales o elecciones autónomas, sino que se moldea en el contexto de las relaciones sociales y los significados compartidos con otros miembros de la comunidad.

En segundo lugar, Taylor postula que la identidad se configura como una narrativa dentro de la comunidad lingüística a la que uno pertenece. Esta comunidad lingüística proporciona un marco compartido de referencia a través del cual se construyen y articulan las identidades individuales. Como resultado, la identidad no es simplemente una característica estática de un individuo, sino una narración en constante evolución que refleja quiénes somos y cómo nos percibimos a nosotros mismos en relación con los demás.

> "Los marcos referenciales proporcionan el trasfondo, implícito o explícito, para nuestros juicios, intuiciones o reacciones morales… Articular un marco referencial es explicar lo que da sentido a nuestras respuestas morales… Yo defiendo la firme tesis de que es absolutamente imposible deshacerse de los marcos referenciales; dicho de otra forma, que los horizontes dentro de los cuales vivimos nuestras vidas y que les dan

> sentido, han de incluir dichas contundentes discriminaciones cualitativas" (Taylor, 1996, cap. 2.1).

La consideración de la imposibilidad de deshacerse de los marcos referenciales incita a una reflexión sobre la complejidad de la experiencia humana y la naturaleza de la realidad. Así, nos abre a la posibilidad de que la toma de conciencia de esta realidad permita explorar nuevas formas de comprender y habitar el mundo, desafiando las categorías y distinciones que nos han sido impuestas y creando así un espacio para nuevas perspectivas de significado y conexión.

Taylor argumenta que la identidad humana es plural y diversa, y no puede reducirse a una única dimensión o categoría. Más bien, aboga por una comprensión amplia y comprensiva de la identidad que reconozca su complejidad y variedad. Desde esta perspectiva, una vida que merece ser vivida es aquella en la que las personas tienen la libertad y la capacidad de explorar y expresar todas las dimensiones de su identidad:

> "He sostenido que existe un peculiar sentido moderno acerca de lo que implica el respeto, que coloca en un lugar preeminente a la libertad y al autocontrol, otorga una alta prioridad al hecho de evitar el sufrimiento y toma la actividad productiva y la vida familiar como hechos centrales de nuestro bienestar" (cap. 3.2).

El vínculo entre la identidad personal, la individualidad y la moralidad es un tema central en la obra de Taylor, de la misma manera que lo es en la filosofía ética contemporánea. La reflexión sobre la naturaleza del *self* y su relación con el concepto de bien o moralidad le lleva a explorar la interconexión entre la ética y la metafísica, así como entre la acción y la virtud.

> "La identidad personal (*selfhood*) y el bien o, dicho de otra manera, la individualidad y la moral, son temas que van inextricablemente entretejidos (…). La filosofía moral contemporánea ha tendido a centrarse en lo que es correcto hacer en vez de en lo que es bueno ser, en definir el

> contenido de la obligación en vez de la naturaleza de la vida buena" (cap. 1.1).

Ciertamente, la filosofía moral contemporánea ha tendido a enfocarse en cuestiones de acción y obligación. Sin embargo, esta orientación hacia lo prescriptivo ha dejado de lado en gran medida la cuestión de qué tipo de persona debemos ser, de qué constituye una vida buena o virtuosa. Centrándose en la realización del potencial humano y la búsqueda de la felicidad o el florecimiento humano, Taylor reconoce la importancia de la identidad personal y la individualidad en la determinación de lo que constituye una vida moralmente valiosa.

Otro de los conceptos recurrentes en esta obra es el abordaje de los enfoques instrumentales de la sociedad actual:

> "La perspectiva utilitarista del valor va incrustada en las instituciones de un modo comercial, capitalista y, en última instancia, burocrático que tiende a vaciar la vida de su riqueza, profundidad o sentido. La acusación podría ser que el modo instrumental de vida, al disolver las comunidades tradicionales o excluir modos anteriores de vida con la naturaleza, menos instrumentales, ha destruido las matrices en que antes fructificaba el significado. Aquí se piensa que las exigencias para la supervivencia en una sociedad capitalista (o tecnológica) dictan un patrón de acción puramente instrumental que produce el inevitable efecto de destruir o marginar los propósitos de valor intrínseco" (Cap. 25.2).

Taylor plantea una crítica penetrante hacia la perspectiva utilitarista del valor y su influencia en la estructura de la sociedad contemporánea. Este enfoque utilitarista, según su argumentación, no solo simplifica la vida humana al reducirla a una serie de transacciones pragmáticas y objetivos materiales, también vacía la existencia de su profundidad, riqueza y significado intrínseco. En su visión crítica se adentra en las implicaciones más amplias de la sociedad instrumental, que se manifiestan tanto en la cultura como en las estructuras socioeconómicas, afectando así a la forma en que vivimos, nos relacionamos y encontramos sentido en el mundo.

El autor, en su crítica al utilitarismo, comienza destacando cómo esta perspectiva utilitaria se ha incrustado en las instituciones y prácticas de la sociedad moderna. Desde el ámbito comercial hasta el empresarial, desde la política hasta la educación, el enfoque utilitarista promueve una mentalidad centrada en la maximización de los resultados y el beneficio a corto plazo. En un contexto capitalista, esta mentalidad se traduce en la búsqueda del lucro y la eficiencia, en detrimento de consideraciones más profundas sobre el bienestar humano y la calidad de vida. Esta lógica utilitarista se extiende incluso a la burocracia, donde los procesos y procedimientos se diseñan para maximizar la productividad y minimizar los costos, a menudo a expensas de la humanidad y la compasión.

La crítica hacia la sociedad instrumentalista la profundiza al señalar que, al priorizar la eficiencia y la maximización del beneficio, se genera un entorno que favorece la uniformidad y la homogeneización, limitando así la diversidad de perspectivas y prácticas que son esenciales para una sociedad verdaderamente libre y plural. Además, se argumenta que la lógica instrumental puede conducir a la mercantilización de todos los aspectos de la vida, erosionando la esfera pública y reduciendo las interacciones humanas a meras transacciones económicas. Esto, a su vez, socava la esfera pública y debilita los vínculos sociales que son fundamentales para el ejercicio efectivo de la libertad y la autonomía individuales.

Taylor, finalmente, critica al utilitarismo por su contribución a la degradación de las comunidades tradicionales y formas de vida auténticas, las cuales se caracterizan por estar en armonía con la naturaleza. Argumenta que la sociedad capitalista y tecnológica promueve un enfoque puramente instrumental que prioriza la eficiencia y la maximización del beneficio económico a corto plazo sobre consideraciones más profundas relacionadas con el bienestar comunitario y la preservación del medio ambiente. Esto conduce a la

fragmentación social y la alienación de los individuos, socavando los valores comunitarios y ambientales en aras de objetivos económicos inmediatos.

> "La sociedad instrumental puede producir todo su efecto a través de las imágenes de vida que ofrece y celebra, en las que sencillamente se cierran los significados más profundos, haciendo que sea muy difícil discernirlos" (cap.25.2).

La reflexión de James Taylor sobre la sociedad instrumental arroja luz sobre una problemática fundamental en la contemporaneidad: la erosión de los significados profundos en favor de una superficialidad celebrada y promovida por las imágenes de vida predominantes. En este contexto, se revela la influencia poderosa de la sociedad instrumental para moldear no solo nuestras percepciones, sino también nuestra comprensión misma del significado de la existencia humana.

La sociedad instrumental, arraigada en el paradigma capitalista y tecnocrático, tiende a privilegiar la eficiencia y la maximización de los resultados tangibles en detrimento de consideraciones más profundas sobre el sentido de la vida y la realización personal. Esta lógica instrumental se manifiesta en la cultura contemporánea a través de una proliferación de imágenes de vida estandarizadas y simplificadas que reducen la complejidad de la experiencia humana a narrativas superficiales y estereotipadas.

En este sentido, las imágenes de vida que se promueven y celebran en la sociedad instrumental actúan como filtros que distorsionan nuestra percepción de la realidad y limitan nuestra capacidad para discernir los significados más profundos que subyacen en la experiencia humana. Al cerrar los significados más profundos, estas imágenes de vida contribuyen a la alienación y la desconexión de los individuos con su entorno y con su propio ser, fomentando una sensación de vacío y desorientación existencial.

Además, la celebración de una superficialidad en detrimento de la profundidad en la vida cotidiana refleja una pérdida de contacto con las dimensiones espirituales y trascendentales de la existencia humana. En lugar de buscar una comprensión más profunda de nosotros mismos y del mundo que nos rodea, nos conformamos con una realidad superficial y estandarizada que nos impide explorar y experimentar la plenitud de la vida en toda su complejidad y riqueza.

La propuesta del diagnóstico genético preimplantacional PGT para mujeres portadoras de mutaciones BRCA puede analizarse, desde el marco teórico de Charles Taylor, como una práctica que implica, más allá una decisión médica individual, un acto vinculado a la construcción de la identidad. Tal como plantea Taylor, la identidad no se forma en el vacío ni responde únicamente a elecciones autónomas: se configura a partir de las relaciones sociales, de los marcos compartidos de sentido y de las narrativas culturales en las que los individuos se inscriben.

En este sentido, la mujer que considera el uso del PGT no actúa desde una posición aislada o puramente racional, sino desde una subjetividad moldeada por marcos referenciales que incluyen concepciones del bien, del deber, del riesgo y de la maternidad responsable. Estas categorías, lejos de ser neutras o universales, están mediadas por discursos biomédicos, sociales y culturales que dan forma a las percepciones sobre lo que significa tomar una buena decisión en relación con la reproducción y la salud futura de los hijos. Como advierte Taylor, estos marcos no pueden eliminarse ni ignorarse, ya que constituyen el trasfondo indispensable que da sentido a las elecciones y juicios personales.

La narrativa que rodea al PGT —que lo presenta como una opción responsable, previsora y tecnológicamente avanzada— actúa como un horizonte de significado que influye directamente en la forma en que las mujeres portadoras se comprenden a sí mismas como sujetos morales. En esta narrativa, evitar la transmisión de una mutación genética no se presenta únicamente como una opción técnica, sino como un imperativo

ético vinculado a la autonomía, el cuidado y el respeto hacia futuras generaciones. De este modo, el PGT se integra en la construcción identitaria de la mujer como sujeto activo, racional y moralmente comprometido, en consonancia con lo que Taylor señala como rasgos centrales de la sensibilidad moderna: la importancia del autocontrol, la evitación del sufrimiento y la centralidad de la vida familiar como núcleo del bienestar.

Sin embargo, esta visión también limita el campo de posibilidades de sentido. Si la identidad se construye dentro de marcos referenciales que priorizan el control genético, la evitación del riesgo y la salud como valor absoluto, se vuelve más difícil sostener otras narrativas posibles sobre la experiencia de portar una mutación BRCA, como la de convivir con el riesgo sin intervenir tecnológicamente, o la de cuestionar la necesidad de intervenir en los procesos reproductivos desde un enfoque crítico. La fuerza normativa de estos marcos puede así reducir la pluralidad identitaria que, según Taylor, es fundamental para una vida plena y significativa.

Tal como sostiene Taylor, toda identidad se construye narrativamente dentro de una comunidad lingüística y simbólica. Por lo tanto, comprender la elección del PGT requiere también interrogar el tipo de narrativa colectiva que la hace posible, qué valores promueve, qué formas de vida legitima y cuáles invisibiliza.

Taylor señala que toda identidad se construye dentro de un "marco referencial" que da sentido a nuestras intuiciones morales, juicios y decisiones. Estos marcos no son descartables: son el trasfondo desde el cual las personas orientan su vida. En el caso del PGT, los marcos dominantes están atravesados por discursos biomédicos, tecnocientíficos y neoliberales que presentan la intervención genética como un gesto de responsabilidad, previsión y cuidado. Así, la identidad de la mujer portadora se va conformando en diálogo (y muchas veces en tensión) con estas narrativas, en las que se espera que su elección esté guiada por la

evitación del sufrimiento, la eficiencia en la transmisión de la vida y el ideal de una maternidad optimizada.

Sin embargo, esta representación de la buena decisión médica se inscribe en lo que Taylor denomina sociedad instrumental, un modelo de organización social que privilegia la lógica de la eficiencia, la previsión y el control, muchas veces en detrimento de los significados profundos de la vida humana. En este contexto, el PGT opera, además de como una tecnología biomédica, como una imagen de vida promovida y celebrada, una narrativa simplificada que reduce el sentido de la reproducción a la evitación del riesgo y a la maximización de resultados deseables.

La crítica de Taylor al utilitarismo contemporáneo permite identificar cómo la cultura biomédica actual tiende a vaciar esa experiencia de su profundidad moral, presentando decisiones altamente complejas como elecciones individuales racionales dentro de un mercado de opciones técnicas. En esta lógica, las decisiones personales ya no se basan en una reflexión ética, sino en cálculos sobre lo que resulta más eficiente o conveniente. El problema no es solo que se invite a las mujeres a elegir, sino que se hace desde un imaginario que clausura otras formas posibles de pensar la salud, el riesgo o el valor de la vida.

La mercantilización de la reproducción, que se vincula con la expansión de una lógica instrumental en todos los ámbitos de la vida, produce un modelo de identidad que valora la autonomía en términos de control técnico, pero deja en segundo plano las preguntas fundamentales sobre el tipo de vida que se quiere llevar o el sentido de determinadas decisiones reproductivas. Como señala Taylor, esta orientación vacía progresivamente la vida de su riqueza y diversidad, conduciendo a una homogeneización de los proyectos vitales en torno a valores funcionales, medibles y socialmente validados.

Además, el predominio de este tipo de imágenes de vida en el discurso biomédico sobre el PGT obstaculiza la posibilidad de construir una identidad plural, abierta a otras formas de habitar el riesgo genético o de

pensar el vínculo entre cuerpo, herencia y reproducción. En la medida en que se presenta como evidente que una buena madre evita transmitir la mutación, se cierran otras maneras posibles de comprender la experiencia de ser portadora BRCA, incluyendo aquellas que podrían sostener una relación ética distinta con el cuerpo, la herencia y la diferencia genética.

El enfoque de Taylor invita a cambiar el foco del análisis: en lugar de preguntarse solo qué decisión es la correcta en términos bioéticos, propone pensar también qué tipo de persona se espera que seamos cuando tomamos esas decisiones. Según Taylor, la moralidad no debe centrarse únicamente en hacer lo correcto, sino también en el tipo de vida que vale la pena vivir. Aplicado al PGT, esto significa preguntarse qué modelos de maternidad y de futuro se promueven a través de esta práctica, y qué formas de vivir, sentir o decidir quedan excluidas o deslegitimadas en ese proceso.

Finalmente, pensar el PGT desde Taylor invita a recuperar el valor de la reflexión ética encarnada, situada en una red de relaciones, historias y sentidos. Frente a una sociedad instrumental que celebra la simplificación y la superficialidad, su propuesta implica reabrir espacios para el discernimiento, la pluralidad moral y la construcción narrativa de una identidad que no se reduzca a la eficiencia reproductiva ni a la lógica del riesgo. Se trata, en última instancia, de volver a preguntarse, no solo qué decisiones tomar, sino quiénes queremos ser cuando las tomamos.

10.2.- La ética de la autenticidad

Este ensayo se llama en su primera edición canadiense *El malestar de la modernidad*. En la introducción de la primera versión en castellano, Carlos Thiebaut escribe:

> "El análisis del malestar de la modernidad se realiza con afán de recuperar las fuentes olvidadas de la moral, unas fuentes que, según Taylor, la filosofía moderna no ha comprendido adecuadamente y cuya omisión no solo deja desarbolada esta filosofía sino también a la sociedad moderna misma. La filosofía moral y la política de la modernidad -el liberalismo en la política y el racionalismo y el naturalismo en la moral- nos han alejado de nuestras prácticas de argumentación práctica en la vida cotidiana y de los marcos de valores en los que constituimos nuestra identidad. Todo comportamiento posible, todo modo de vida practicable, parece igualmente aceptable desde el punto de vista de la imparcialidad liberal. Nuestra moral, moral pública y no solo privada, ha quedado sin articulación y en ese descoyuntamiento anida la principal raíz de nuestros problemas morales" (Taylor, 1994, p.12).

Esta obra se articula en torno a lo que define las tres formas de malestar: el individualismo, la razón instrumental y la política.

10.2.1.- Individualismo

El concepto de individualismo puede comprenderse como un logro elogiado por muchos como uno de los mayores avances de la civilización moderna y representa un ideal que encarna la autonomía y la libertad individual. En el entorno contemporáneo, se reconoce el derecho fundamental de las personas a determinar su propio destino, a elegir sus propias convicciones y a configurar sus vidas de acuerdo con sus propias preferencias y valores. Este reconocimiento se refleja en nuestras estructuras legales, que defienden estos derechos individuales.

Sin embargo, a pesar de los avances en la promoción de la autonomía individual, el individualismo aún enfrenta obstáculos significativos en la sociedad moderna. Las restricciones económicas, los modelos tradicionales de estructuras familiares y las normas sociales arraigadas continúan limitando la libertad de las personas para expresarse completamente y vivir de acuerdo con sus identidades auténticas. Esta percepción plantea interrogantes sobre la verdadera amplitud y

profundidad del individualismo en la actualidad y señala la necesidad de abordar las estructuras y sistemas que aún coartan la libertad individual

Ante esto Taylor expone su ambivalencia:

> "La libertad moderna se logró cuando conseguimos escapar de horizontes Morales del pasado en los que la gente solía considerarse parte de un orden mayor. (…) Este orden jerárquico se reflejaba en las jerarquías de la sociedad humana. La gente se encontraba a menudo confinada en un lugar, un papel y un puesto terminados que eran estrictamente los suyos y de los que era casi impensable apartarse. La libertad moderna sobrevino gracias al descrédito de dichos órdenes" (Taylor, 1994, p. 38).

En el análisis de Charles Taylor, se revela la dualidad inherente al proceso de individualización en la sociedad moderna. Si bien este proceso conlleva una ampliación de la autonomía personal y la liberación de los confines restrictivos de los órdenes sociales tradicionales, también implica la pérdida de ciertos horizontes de significado que dotaban de sentido al mundo y a las interacciones sociales. Los órdenes sociales establecidos no solo limitaban nuestras acciones, sino que también conferían un significado trascendente a las cosas y a las prácticas sociales. Los objetos y las actividades adquirían su relevancia en virtud de su lugar dentro de una jerarquía de ser, y los rituales y normas sociales contenían una significación más profunda que trascendía su mera utilidad instrumental.

Taylor expresa su preocupación por la pérdida de estos horizontes de significado y la consiguiente erosión de la pasión en la vida moderna. La obsesión por el yo, característica del individualismo, ha conducido a una vida empobrecida de sentido y a una falta de interés genuino por los demás y por la sociedad en su conjunto. Esta visión se ve reflejada en la noción de los "últimos hombres" de Nietzsche, quienes han renunciado a toda aspiración trascendente en favor de un lastimoso bienestar centrado exclusivamente en la satisfacción personal (Taylor, 1994, p.39).

El lado oscuro del individualismo radica en su capacidad para estrechar y empobrecer la vida humana al enfocarse exclusivamente en la realización del yo. Al perder de vista los horizontes de significado más amplios que proporcionaban los órdenes sociales tradicionales, el individuo se encuentra atrapado en una existencia superficial y carente de profundidad. La falta de pasión y la indiferencia hacia los demás y hacia la sociedad en su conjunto son manifestaciones de esta limitación inherente al individualismo contemporáneo.

Sin embargo, Taylor no descarta por completo el potencial del individualismo para enriquecer la vida humana. Reconoce que la ampliación de la autonomía personal y la liberación de las restricciones sociales pueden brindar oportunidades para una mayor autenticidad y autorrealización. Sin embargo, advierte que este proceso debe ir acompañado de un esfuerzo consciente por reconstruir los horizontes de significado perdidos y cultivar una mayor conexión con los demás y con el mundo que nos rodea.

La propuesta de PGT para portadoras de BRCA puede interpretarse, a la luz del pensamiento de Charles Taylor, como una manifestación de las contradicciones propias del individualismo en las sociedades contemporáneas. El PGT se ofrece como una posibilidad técnica alineada con los valores de autonomía y libertad de elección, pilares del ideal moderno del individuo soberano que decide sobre su propio cuerpo, su descendencia y su proyecto de vida.

Sin embargo, como advierte Taylor, esta autonomía, celebrada como uno de los logros más importantes del desarrollo moderno, no está exenta de ambivalencias. Si bien representa una emancipación respecto de órdenes sociales rígidos y jerárquicos del pasado —como aquellos que imponían roles familiares o reproductivos inamovibles—, el individualismo moderno también conlleva la pérdida de horizontes de sentido colectivos que daban contexto, profundidad y orientación a las decisiones personales. En este marco, la elección de someterse a un PGT se presenta

como un acto libre, pero en realidad está profundamente condicionado por normas sociales, expectativas culturales y discursos biomédicos que construyen lo que se entiende por buena madre, prevención responsable o decisión racional.

El PGT aparece entonces como una opción técnicamente disponible y jurídicamente legitimada, pero socialmente cargada. Lo que en apariencia es una elección autónoma puede, en realidad, estar estructurada por imágenes normativas de vida buena centradas en el control, la optimización y la evitación del riesgo. Así, la libertad de elegir se convierte en una carga: la mujer debe decidir sin una comunidad ética clara que la acompañe y bajo la presión de discursos que presentan ciertas opciones como más racionales o responsables que otras.

Taylor advierte que este empobrecimiento del sentido, típico del individualismo contemporáneo, se traduce en una vida fragmentada, superficial y orientada hacia la realización del yo en términos funcionales o instrumentales. En el caso del PGT, esta lógica se manifiesta en una visión de la reproducción centrada en la eficiencia genética y la prevención futura, que deja poco espacio para otras formas de pensar el cuerpo, la herencia o el valor de lo imprevisible. Lo que se pierde en este proceso es la posibilidad de construir una narrativa más amplia sobre la vida, la diferencia genética y el cuidado, una narrativa que no se limite al marco biomédico.

Sin embargo, como señala Taylor, el individualismo no es, en sí mismo, un callejón sin salida. Puede abrir posibilidades de autenticidad y autorrealización, siempre que esté acompañado por un esfuerzo consciente por reconstruir marcos de sentido más ricos, que conecten a las personas con los demás y con el mundo en términos más profundos. Aplicado al PGT, esto implica recuperar el carácter relacional y social de las decisiones reproductivas, y fomentar espacios de deliberación que permitan a las mujeres reconstruir el significado de su experiencia genética más allá de los imperativos de eficiencia y control.

En lugar de asumir que el PGT es simplemente una elección técnica amparada por la autonomía individual, el enfoque de Taylor permite preguntarse qué tipo de identidad se está promoviendo a través de esta práctica, qué valores se legitiman y cuáles quedan excluidos, y de qué manera esta decisión está siendo moldeada por una sociedad que, al tiempo que proclama la libertad, ofrece horizontes cada vez más estrechos para vivirla con sentido.

10.2.2.- La razón instrumental

> "Por razón instrumental entiendo la clase de racionalidad de la que nos servimos cuando calculamos la aplicación más económica de los medios a un fin dado. La eficiencia máxima, la mejor relación coste rendimiento es su medida de éxito" (Taylor, 1994, p. 40).

La supresión de los antiguos órdenes sociales ha ampliado significativamente la influencia de la razón instrumental en la sociedad contemporánea. Con la desaparición de estructuras sagradas y convenciones morales absolutas, las normas y prácticas sociales se han vuelto más susceptibles a la manipulación y la reconfiguración según las exigencias de la eficiencia y el bienestar individual. En este nuevo escenario, la razón instrumental se erige como el principal criterio de evaluación, subordinando consideraciones morales y metafísicas a la lógica de la utilidad y el rendimiento.

La pérdida del significado trascendente ha generado un estado de desencanto y desasosiego en la sociedad contemporánea. En ausencia de un marco metafísico que otorgue sentido y valor a la realidad circundante, las personas son reducidas a simples recursos o herramientas para la consecución de determinados fines. Si bien esta transformación puede percibirse como una liberación de las restricciones impuestas por las estructuras tradicionales, también plantea serias preocupaciones acerca del papel dominante que la razón instrumental está adquiriendo en nuestras vidas.

El creciente dominio de la razón instrumental suscita temores sobre la posibilidad de que nuestras decisiones y acciones sean determinadas exclusivamente por consideraciones de eficiencia y utilidad, en detrimento de valores éticos y humanísticos más elevados. Este enfoque utilitarista, orientado hacia la maximización del beneficio y la minimización de costos, amenaza con socavar la autonomía moral y la dignidad humana al relegar aspectos esenciales de la experiencia humana a simples variables cuantificables y manipulables.

La preocupación por el avance desmedido de la razón instrumental se manifiesta en la percepción de que ciertos ámbitos de la vida humana, como la moralidad, la cultura y la esfera pública, están siendo colonizados por una lógica utilitarista que privilegia la eficiencia y la rentabilidad sobre consideraciones más amplias de justicia, solidaridad y bienestar común. Esta instrumentalización de la vida social y personal conlleva el riesgo de alienación y deshumanización, al reducir las relaciones humanas y las prácticas culturales a simples medios para alcanzar fines individualistas y utilitarios.

En este contexto, surge la necesidad de un examen crítico de los límites y las implicaciones de la razón instrumental en la sociedad contemporánea. Es fundamental cuestionar la supuesta neutralidad y objetividad de este enfoque, así como su capacidad para abordar las dimensiones más profundas y complejas de la experiencia humana. Al mismo tiempo, es necesario explorar alternativas éticas y filosóficas que puedan contrarrestar los excesos del utilitarismo y promover una visión más equilibrada y humanística del mundo.

> "La primacía de la razón instrumental se hace también evidente en el prestigio y el aura que rodea a la tecnología y que nos hace creer que deberíamos buscar soluciones tecnológicas, aun cuando lo que se requiere es algo muy diferente. Con frecuencia observamos esto en el orden de la política, pero también invade otros terrenos como el de la medicina. Lo tecnológico ha dejado a menudo de lado el tipo de atención

> que conlleva tratar al paciente como una persona completa con una trayectoria vital y no como punto de un problema técnico" (p. 41).

Charles Taylor, al abordar la relación entre la tecnología y la vida humana, recurre al concepto de "paradigma del artefacto", tal como lo describe Albert Borgman. Este paradigma sugiere que, en la era moderna, hemos adoptado una actitud cada vez más distante hacia nuestro entorno natural, optando por buscar y consumir productos tecnológicos que prometen satisfacer necesidades específicas de manera conveniente y eficiente.

Sin embargo, Taylor advierte que esta búsqueda de comodidad y utilidad puede desvirtuar la promesa original de liberación que se asociaba con la tecnología. Lo que inicialmente se percibía como una herramienta para mejorar la calidad de vida puede convertirse en un medio para alcanzar un bienestar superficial y frívolo, desvinculado de consideraciones más profundas sobre el significado y la autenticidad de la existencia humana.

Es importante reconocer que esta orientación hacia la razón instrumental no es simplemente una elección individual, sino que está influida por poderosos mecanismos sociales y culturales que nos empujan en esa dirección. Sin embargo, Taylor sostiene que, a pesar de estas presiones externas, aún conservamos un grado de libertad para reflexionar sobre nuestros propósitos y valores, y cuestionar el dominio excesivo de la razón instrumental en nuestras vidas.

En este sentido, surge la pregunta sobre qué deberían ser nuestros verdaderos fines como individuos y como sociedad, y si la razón instrumental debería ejercer menos influencia en la configuración de esos fines. Sin embargo, Taylor reconoce que cualquier cambio significativo en esta dirección requeriría transformaciones institucionales profundas, que podrían ser difíciles de lograr en un contexto social y político tan arraigado en los principios de eficiencia y utilidad.

Aunque Taylor reconoce la importancia de reflexionar sobre nuestras prioridades y valores en un mundo dominado por la razón instrumental, también advierte sobre la dificultad de implementar cambios significativos en las estructuras institucionales y culturales existentes. A pesar de las limitaciones y los desafíos, Taylor sugiere que aún podemos aspirar a una vida más auténtica y significativa, en la que nuestras acciones estén guiadas por consideraciones más amplias que la mera eficiencia y conveniencia (p. 43).

La práctica del diagnóstico genético preimplantacional para mujeres portadoras de mutaciones BRCA puede comprenderse, desde la crítica de Charles Taylor a la razón instrumental, como una manifestación clara de la lógica tecnocrática que domina la sociedad contemporánea. En esta lógica, decisiones como la de seleccionar embriones libres de mutaciones tienden a estructurarse en función de criterios de eficiencia, prevención y control del riesgo, subordinando así otros valores éticos, relacionales o simbólicos que podrían estar en juego.

Según Taylor, la razón instrumental se basa en la búsqueda de la solución más eficaz y rentable para alcanzar un fin determinado. Su éxito se mide por la relación coste-rendimiento, y no por su adecuación a fines éticamente significativos. Aplicado al campo biomédico, este modelo de racionalidad genera una forma de pensar en la que lo técnico y lo mensurable prevalecen por encima de lo subjetivo, lo biográfico y lo ético. En el caso del PGT, esta racionalidad se manifiesta en el modo en que se presenta la técnica: como una herramienta neutral y óptima para evitar la transmisión de una mutación genética, desplazando del centro de la escena preguntas más complejas sobre la vida, la enfermedad o la diferencia.

Taylor advierte que este tipo de razonamiento no es simplemente una forma más de pensar, sino que se ha convertido en un marco dominante que coloniza cada vez más ámbitos de la vida humana, incluyendo la medicina y la reproducción. Esto se traduce, en el caso del PGT, en una

medicalización de la vida reproductiva, en la que las decisiones sobre si tener hijos, cómo tenerlos y con qué características genéticas hacerlo, se abordan como problemas técnicos que deben resolverse mediante procedimientos eficientes. El resultado es una reducción de la experiencia humana a variables gestionables, en detrimento de su dimensión existencial y relacional.

La mujer portadora de una mutación BRCA es situada, en este contexto, como una agente racional encargada de tomar una buena decisión basada en datos, estadísticas y recomendaciones clínicas. Pero esta decisión se ve condicionada por una estructura cultural que celebra la prevención anticipada, el control absoluto del riesgo y la perfección genética como ideales deseables. Así, lo que se presenta como un ejercicio de autonomía individual está profundamente modelado por la lógica instrumental que organiza la práctica biomédica contemporánea.

Como señala Taylor, el problema no es la tecnología en sí, sino el lugar que ocupa en la forma de vivir. Cuando el uso de tecnologías como el PGT se legitima únicamente por su eficacia, sin someterse a una reflexión sobre sus fines últimos, corremos el riesgo de promover una visión empobrecida de la vida humana, en la que la diversidad genética, el sufrimiento y la incertidumbre son considerados fallos a evitar. Esta forma de pensar puede contribuir a la estigmatización de quienes no acceden o no eligen usar la tecnología, reforzando ideales normativos de salud, normalidad y previsión que no son universales, pero se presentan como tales.

Taylor insiste en que, si bien vivimos inmersos en estos marcos instrumentales, aún conservamos la capacidad de cuestionarlos y de proponer alternativas. Pero esto exige una transformación profunda, no solo en el nivel individual, sino también institucional y cultural. En el caso del PGT, esto implicaría abrir un debate ético más amplio, que no se limite a discutir su seguridad o eficacia, sino que incorpore preguntas sobre el tipo de sociedad que se quiere construir, qué significa aceptar la

incertidumbre, cómo valoramos la diferencia y cuál es el papel de la medicina en la vida humana.

10.3.- Conclusiones

El pensamiento de Charles Taylor ofrece una perspectiva valiosa para analizar críticamente la propuesta del diagnóstico genético preimplantacional en mujeres portadoras de mutaciones BRCA. A través de sus reflexiones sobre la construcción de la identidad, la ética de la autenticidad, el individualismo y la razón instrumental, Taylor permite desplazar el análisis desde una perspectiva centrada en la decisión individual hacia una comprensión más amplia y contextualizada de los marcos simbólicos, éticos y culturales que configuran esa decisión.

El enfoque de Taylor sobre la identidad como proceso narrativo y relacional pone en evidencia que las elecciones biomédicas no emergen en un vacío, sino dentro de marcos compartidos de sentido que condicionan profundamente lo que una persona percibe como opción viable, deseable o responsable. En este sentido, la decisión de recurrir al PGT no puede entenderse como un ejercicio autónomo en términos absolutos, sino como una práctica modelada por discursos biomédicos, imaginarios culturales sobre la maternidad y normas sociales que promueven una determinada visión del bienestar y del riesgo.

La idea de una ética de la autenticidad ayuda a cuestionar cómo se entiende hoy la autonomía, revelando las contradicciones y límites que existen en ese concepto: mientras se celebra la libertad individual para decidir, los marcos que estructuran esas decisiones se ven cada vez más limitados por la lógica tecnocientífica y la presión hacia la optimización de la vida. Así, el ideal de autenticidad puede quedar atrapado en un individualismo empobrecido, que deja fuera otras formas de vivir el cuerpo, el riesgo o la reproducción.

Por otro lado, la crítica de Taylor a la razón instrumental ilumina los mecanismos mediante los cuales el PGT se presenta como una solución

eficiente y racional a un problema genético, ocultando las dimensiones éticas, simbólicas y existenciales que dicha decisión implica. En este marco, la vida reproductiva queda determinada por la gestión del riesgo y la mejora de resultados, en la que lo técnicamente posible se convierte en normativamente esperado. Taylor advierte que esta hegemonía de la eficiencia no es neutral: empobrece la experiencia humana y reduce la pluralidad de sentidos posibles.

Finalmente, su crítica al modelo social contemporáneo, modelado por imágenes estandarizadas de vida y bienestar, permite cuestionar los ideales implícitos que acompañan la promoción del PGT: evitar la enfermedad, controlar la incertidumbre, proyectar una descendencia sin mutaciones. En esta perspectiva, el uso del PGT que refleja una visión social que valora la previsión, el control y la eficiencia como rasgos deseables de la vida buena.

En conjunto, el pensamiento de Charles Taylor invita a revisar críticamente los supuestos sobre los que se construye esta práctica: la autonomía como libertad aislada, la técnica como solución neutra y la maternidad como responsabilidad individual. Frente a estos supuestos, Taylor ofrece una alternativa: pensar la autonomía como proceso relacional, la técnica como práctica socialmente situada y la ética como una reflexión encarnada en la vida concreta de las personas. En este sentido, su obra constituye una contribución esencial para repensar las decisiones biomédicas contemporáneas más allá de los límites de un enfoque centrado en la eficiencia técnica y la noción de autonomía individual.

CONCLUSIONES. UNA PROPUESTA DESDE LA BIOÉTICA EN UN MARCO DE POSTMODERNIDAD

En la introducción de la tesis se planteaba una primera pregunta ¿Por qué hay que celebrar que se generalice el diagnóstico pregestacional en mujeres portadoras de mutación BRCA? Para responder a ello se ha hecho un análisis que ha comenzado desde lo más micro -el cambio en la secuencia de pares de bases de un gen- y ha ido ganado amplitud incluyendo todos los aspectos oncológicos, reproductivos y psicológicos. Esto ha permitido una visión global de las dimensiones clínicas que plantea el ser portadora de una mutación que predispone al cáncer de mama y de ovario hereditario.

Con esta visión rigurosa y global del problema se ha conseguido un primer objetivo: integrar el conocimiento fragmentado por la hiperespecialización. Y esto ha permitido hacer un exhaustivo análisis de los beneficios y riesgos que conlleva el diagnóstico preimplantacional para seleccionar embriones libres de la mutación.

Los resultados de este análisis han sido claros: para las mujeres portadoras, los beneficios son sólo emocionales. El PGT les aporta la tranquilidad emocional de saber que sus hijos no heredarán una predisposición al cáncer. Para muchas mujeres, el procedimiento adquiere también un significado simbólico al permitirles tomar acción directa contra un riesgo hereditario. Los riesgos para ellas vienen derivados del hecho de someterse a una fertilización in vitro. Esto implica la pérdida de espontaneidad en el proceso reproductivo que suele limitar el número de hijos debido a la complejidad y la baja tasa de éxito en comparación con el proceso natural. La FIV también conlleva un aumento de las complicaciones obstétricas entre las que destacan por su gravedad la preeclampsia, la hemorragia obstétrica o el parto prematuro.

Por otro lado, desde la perspectiva del embrión seleccionado, el PGT no aporta beneficio alguno. Aunque nacerá sin la mutación BRCA, esto ya estaba determinado genéticamente desde el inicio, ya que los gametos que lo formaron no portaban la mutación. En cambio, el procedimiento lo expone a riesgos importantes como un mayor riesgo de malformaciones congénitas, trastornos del espectro autista y aumento en ciertos tipos de cáncer pediátrico. Esto permite concluir que la indicación de PGT para mujeres portadoras de mutación BRCA resulta desproporcionada frente a los riesgos que conlleva.

Con esta conclusión se puede responder a la primera pregunta de la tesis: no hay ningún motivo para celebrar la generalización del diagnóstico preimplantacional para descartar embriones portadores de mutación BRCA dados los desproporcionados riesgos a los que se somete con ello a la mujer portadora y al niño en que devendrá el embrión seleccionado.

Resuelta la primera, se plantea la segunda pregunta de investigación: ¿Por qué se considera un gran avance el hecho de evitar el nacimiento de mujeres portadoras de mutación BRCA? Antes de responderla, y tras la contundencia de la respuesta anterior, resulta más ilustrador reformular la pregunta: ¿Qué implica nacer y vivir como portadora de mutación BRCA para que se trate de evitar esas vidas, aún a costa de los riesgos a los que se somete a la madre portadora y a su futura descendencia? ¿Cuál es la tan mala vida que le espera o el grave trastorno que padecerá?

Una mujer portadora de BRCA vivirá una vida normal y sin limitaciones. Para evitar el riesgo de cáncer de mama podrá realizarse una mastectomía subcutánea en torno a los 30 años, con un resultado estético muy similar al natural. Cuando decida no tener más hijos se podrán extirpar las trompas y llegada la menopausia también los ovarios. Una cirugía plástica de mama y dos laparoscopias de baja complejidad. Esto es lo que implica, desde un punto de vista físico, nacer y vivir con una mutación BRCA. Ante esto resulta difícil justificar que se considere un gran avance que estas mujeres no vayan a nacer.

Entonces, si para la mujer portadora supone una limitación y una medicalización innecesaria de su proceso reproductivo y un aumento de riesgos en el embarazo; si para el embrión seleccionado supone un mayor riesgo de malformaciones; si a una hija que naciera con la mutación le espera una vida sin limitaciones salvo las cirugías descritas, la gran cuestión es saber qué subyace a una propuesta tan injustificable y a una aceptación tan generalizada.

Centrando la mirada en la mujer portadora de mutación BRCA es posible identificar varias causas de esa respuesta tan acrítica. La primera, y tal vez la más evidente, es el miedo al cáncer. Un miedo ciego y paralizante que hace que las respuestas adaptativas no sean proporcionales, como en este caso, a la realidad del problema que enfrentan.

En esto hay una consideración importante qué hacer. Hasta hace poco tiempo la mayor parte de las mujeres que eran identificadas como portadoras se habían sometido a las pruebas genéticas tras la aparición de un cáncer de mama o de ovario en una madre, hermana o en una familiar cercana. La supervivencia del cáncer de mama asociado a mutación BRCA ahora es muy elevada, pero hace pocos años era mucho menor. Las mujeres identificadas como portadoras habían visto a su familiar querida sufrir y con demasiada frecuencia morir, a una edad temprana. En esta circunstancia resulta sencilla la asociación mutación-cáncer-muerte.

Pero hoy en día muchas de las familias portadoras ya están ampliamente identificadas y cada vez con mayor frecuencia, en esas familias, sometidas a un adecuado programa de screening y de cirugía reductora de riesgos, la incidencia de cáncer de mama y de ovario será inferior a la que presente la población general. Con esto deja de tener fuerza la asociación mutación-cáncer-muerte.

Pese a ello, el PGT se convierte, para muchas mujeres portadoras, en la única posibilidad de realizar una acción real contra la mutación genética que sienten que condiciona sus vidas. Aunque esa acción no les beneficie

en nada, aunque sean cuestionables los beneficios para la descendencia, aunque trastoque sus proyectos maternales, el PGT se erige como la herramienta que les aporta la sensación de control que perdieron con la identificación de la mutación.

Otra de las causas de aceptación por parte de las mujeres es lo inadecuado del asesoramiento genético que en muchas ocasiones reciben. El uso del PGT para BRCA a menudo se propone para evitar futuras cargas para los hijos y sus familias, aportando una información sesgada que enfatiza desproporcionadamente las dificultades asociadas a la mutación, sin tener en cuenta ni la magnitud real del efecto protector de la cirugía reductora de riesgos ni la importancia y gravedad de los efectos colaterales de la FIV.

Otro de los aspectos relacionados con el proceso de asesoramiento es la normalización genética que habitualmente persigue, de manera especial en lo que a procesos reproductivos se refiere. Así, la anomalía que constituye la mutación BRCA le comporta a la mujer portadora la obligación, tanto explícita como implícita, de actuar para mitigar el riesgo de transmisión.

También es importante el papel que juegan las asociaciones de mujeres portadoras de BRCA, que alientan a la realización del PGT, sin justificar los motivos ni exponer los riesgos que conlleva. La mujer que se acerca a ese entorno amable, en busca de la complicidad que aporta compartir con otras mujeres la vivencia de un problema similar, confía de manera especial en los consejos y las indicaciones que recibe.

Finalmente, otra de las causas de la aceptación acrítica del PGT es la pérdida generalizada de los absolutos morales (entendido este concepto como lo propone Bauman en su *Ética Postmoderna*) que hace que muchas mujeres no se planteen la aceptabilidad ética o la licitud moral de la selección embrionaria. Probablemente no hay siquiera una reflexión profunda respecto a lo que significa y supone la manipulación y, especialmente la eliminación de embriones. Así, la decisión de realizar

diagnóstico preimplantacional suele ser más fruto del emotivismo y la estética que de una adecuada deliberación. Con todo, la responsabilidad de la decisión recae exclusivamente sobre la mujer portadora, alejada del apoyo que en otros tiempos constituían los marcos normativos estables.

Respondida ya la pregunta sobre qué hay detrás de la actitud de aceptación del PGT por parte de las mujeres, resta una última: ¿Qué subyace en nuestra sociedad para que nuestro sistema legal permita y nuestro sistema científico-sanitario aliente la realización del PGT cuando su realización es tan cuestionable?

Aquí recojo lo propuesto por Charles Foucault cuando argumenta que el poder y el saber están siempre profundamente entrelazados: todo discurso de verdad y conocimiento está inevitablemente vinculado a una estructura de poder que lo sustenta y legitima. Tras todo lo analizado en esta tesis, las empresas biotecnológicas, con su gran capacidad de influir en todo tipo de estamentos y sus enormes intereses en juego, parecen ser, al menos, una parte importante de esa estructura de poder. De esta manera, los grupos que controlan los medios de producción del saber -las empresas biotecnológicas influenciando universidades e instituciones de investigación— monopolizan el acceso al conocimiento, definen las agendas de investigación y promueven las líneas de investigación y actuación que refuerzan sus propios paradigmas.

Si atendemos a la definición que la RAE hace de paradigma (teoría cuyo núcleo central se acepta sin cuestionar y que suministra la base y modelo para resolver problemas y avanzar en el conocimiento), las empresas biotecnológicas han hecho de la indicación de PGT para mujeres portadoras de mutación BRCA un paradigma. Se ha conseguido que se acepte, sin cuestionar las escasas ventajas que aporta y los importantes riesgos e inconvenientes y costos económicos que genera. Se ha ignorado la evidencia. Y con esto se ha conseguido un modelo que abre la puerta a muchas más indicaciones que ya no se cuestionarán.

La mutación BRCA se ha postulado como paradigma porque el cáncer de mama es un icono que va más allá de lo puramente oncológico. Lazos, carreras populares, días internacionales, el color rosa, el lenguaje bélico: luchadoras, guerras, valientes, batalla… El cáncer de mama está en el imaginario de todos. Es cierto que tiene una elevada incidencia. Pero el cáncer de colon tiene una incidencia aún mayor y no está en el imaginario global.

El cáncer de mama es el monstruo y, aunque la mutación BRCA sólo esté detrás del 5% de los cánceres de mama, el mensaje que se consigue calar es claro: con la selección embrionaria se puede acabar con el monstruo. Lo que se consigue al final es que la selección embrionaria se considere un bien. Someter a una mujer a FIV para seleccionar determinados embriones es algo bueno (esto ya lo propone Julian Savulescu en su principio de beneficencia procreativa para luego convertirlo en obligación moral). A partir de ahí el discurso de neutralidad científica desactiva todas las dudas morales o críticas éticas que pudieran subvertir.

Con esto, el camino ha quedado despejado para que se acepten muchas y nuevas indicaciones de FIV-selección embrionaria que contribuyan al inmenso negocio de la reprogenética. Y para hacerlo posible la industria biotecnológica, regida en sus medios y sus objetivos por criterios económicos neoliberales, influye cada vez más en las políticas de salud pública y, en nuestro país en concreto, en la laxitud de la regulación legal del PGT, en una clara expresión de lo que Foucault considera biopoder.

Esta manifestación del biopoder no solo actúa influyendo en los grandes estamentos sociopolíticos. Lo hace también, y principalmente, estandarizando los cuerpos y las conductas para conseguir simultáneamente la utilidad y la docilidad de las mujeres portadoras. Esto lo hace imponiendo sus normas desde el interior de la propia persona, como un dispositivo que estructura desde dentro la subjetividad de la mujer que va a ajustar su vida, su cuerpo y su forma de ser madre,

a las demandas de un sistema que determina cómo se debe vivir y también quién debe hacerlo.

Y lo hace siempre operando bajo la apariencia de promover su autonomía individual. Los dispositivos que estructuran esta autonomía son imperceptibles para las mujeres portadoras, ya que están profundamente integrados en las rutinas diarias y en las instituciones que organizan la vida social (su médico, las asociaciones de pacientes). Esta invisibilidad de los mecanismos de control refuerza la sensación de libertad y autodeterminación, pero esta es una libertad calculada, regulada y medida de antemano por las normas que organizan su vida.

Pese a este panorama, ciertamente preocupante, sigue siendo posible, como sugiere Charles Taylor, reconstruir los horizontes de significado perdidos (Taylor, 1994, p.38). Y considero que para esto hay, al menos un camino, complejo pero cierto: la bioética.

Para ello es preciso ser creativo, e imaginar una forma de diálogo que supere al principio de autonomía como principio rector de los procesos de propuesta y aceptación de selección embrionaria. Pero antes de buscar un modelo alternativo conviene repasar qué papel ha jugado hasta ahora la autonomía en la implantación, desarrollo y aceptación de esta tecnología. A lo largo de toda la exposición -especialmente en la segunda y tercera parte-, se ha recogido la opinión de muchos autores que, refiriéndose a los distintos aspectos abordados, identifican un problema similar: el hecho de que bajo la apariencia de promover la autonomía se obliga a las mujeres a un autocontrol que sólo favorece los intereses de aquellos que les abocan a las técnicas de reprogenética. En otras palabras, la autonomía se ha utilizado como señuelo para coartar de manera imperceptible las libertades y conducir las voluntades.

Por todo esto es conveniente que se encuentre una alternativa al principio de autonomía suficientemente potente como para que pueda dar consistencia a un diálogo bioético entre los distintos agentes implicados en este proceso. Mi propuesta en este sentido es el principio de

integridad. La integridad, según Peter Kempt (2007, p.55), se refiere no solo a la totalidad de la vida, que no debe ser destruida. Se refiere también al respeto por la coherencia narrativa de la vida de una persona, creada por la memoria de los eventos importantes de su vida y que incluye sus proyecciones de futuro.

La integridad así comprendida centra la atención en el completo de la vida de la mujer, no sólo en el instante presente: los eventos vividos y las personas presentes en todos ellos, las aspiraciones futuras y las personas que se espera que formen parte de ellas. De esta manera, el planteamiento que se propone se centra en la historia de la propia persona (lo que puede hacer que se acoja con naturalidad en nuestra sociedad individualista), pero siempre es relacional. Esta forma de afrontar el problema de la mutación puede facilitar el restablecimiento de los patrones de relación que ahora se están debilitando o perdiendo (licuando, diría Bauman). Con ello se vuelve posible recuperar un marco de valores comunitario que sirva de referencia en la toma de decisiones reproductivas. Esto puede aliviar carga insostenible que en estos aspectos implica el yo moral y que con frecuencia acaba en el abandono de toda responsabilidad.

Ya se ha citado a Charles Taylor cuando refiere que "la filosofía moral contemporánea ha tendido a centrarse en lo que es correcto hacer en vez de en lo que es bueno ser, en definir el contenido de la obligación en vez de la naturaleza de la vida buena" (1996, cap.1.1). El principio de integridad -el valor de la coherencia del relato personal- permite que resuenen los acordes de una moral centrada en lo que es bueno ser y en la naturaleza de una vida buena. Tras el abandono de los absolutos morales, esto puede suponer una apertura a la posibilidad de una heteronomía moral que alivie también la angustia del yo.

Taylor también va a vincular inextricablemente la moral -el bien- con la identidad personal. El respeto por esa identidad personal, entendida como la narración personal que expresa el contexto de vida de la persona,

está -en opinión de Lydia Feito (2007)- estrechamente vinculado al respeto por la integridad, de tal manera que reclamar la integridad puede suponer que las mujeres portadoras de mutación BRCA puedan recuperar su identidad. Esto es, dejar de ser, en esencia, personas en riesgo o problemas genéticos para volver a ser mujeres, con todos los profundos significados que subyacen a su existencia.

Además de esta mirada global a la mujer, el principio de integridad puede aplicarse también a la coherencia de la narrativa biológica del embrión (subrayo lo de biológica porque no conlleva referencia alguna a la ontología). Esta narrativa, que comienza con la primera meiosis de la gametogénesis, en esa lejanísima 6ª semana de la vida embrionaria de la madre, tiene su periodo de mayor fragilidad en entorno temporal y físico de la fecundación y la implantación. Alterar el espacio físico en el que de manera natural ocurre y lo que lo compone, romper la membrana pelúcida, extraer unas cuantas células y congelar a la espera de los resultados de la secuenciación, puede afectar, como se ha expuesto ampliamente a la epigenética de la embriogénesis, lo que puede condicionar el resto de esa vida seleccionada.

Con todo, el principio de integridad, el respeto a la coherencia narrativa de la vida no va a cambiar, por mucho que se enuncie y articule, los objetivos económicos de las empresas biotecnológicas ni su forma de intentar lograrlos. Pero parece que sí puede cambiar la manera en la que las propias mujeres comprenden lo que supone para ellas la propuesta generalizada de FIV-PGT.

Y estas mujeres, conscientes de lo que son, sí pueden llegar a cambiar la forma en la que el sistema sanitario las percibe y las trata. Esto puede parecer utópico, pero algo parecido ha ocurrido ya en nuestro entorno. Desde el comienzo de la generalización de los partos hospitalarios se instauraron una serie de protocolos que, con el argumento de aumentar la seguridad de la madre y el niño, sometían a las mujeres a prácticas agresivas y en ocasiones peligrosas, instauradas sin evidencia científica

o en contra de esta. Si alguna mujer se negaba a ello se la cargaba con la responsabilidad de todos los males que causaría a su hijo por su actitud egoísta y con frecuencia se la instaba a salir del sistema sanitario.

Algunas mujeres fueron tomando conciencia de cómo esto afectaba a la esencia de su ser mujer y ser madre, de cómo les exponía a complicaciones obstétricas a sus hijos y a ellas, de cómo esa forma artificial y agresiva de parir condicionaba el vínculo que posteriormente establecerían con sus hijos y el desarrollo afectivo de estos. Estas mujeres fueron compartiendo sus experiencias, creando grupos de apoyo y participando en debates públicos hasta que su fuerza fue tan grande que fueron invitadas a participar de la elaboración de la Estrategia Nacional de Atención al Parto.

Y a partir de ahí la forma en la que se asisten los partos cambió para siempre, centrada ahora en el respeto a la integridad fisiológica del proceso, y al significado personal que tiene para cada mujer y su pareja. Esto fue acabando poco a poco con las reticencias de los profesionales sanitarios hasta que adaptaron a ello su práctica. Creo que es posible que esta forma de movilización que tuvo como eslogan "No robéis nuestros partos" pueda servir de modelo a otra movilización cuyo eslogan, tal vez, podría ser "No secuestréis nuestra maternidad, no nos robéis nuestras hijas".

Todos estos cambios se lograron, en buena medida, haciendo propuestas concretas. En el caso de las mujeres portadoras de mutación BRCA, hay varias propuestas que pueden llevarse a la práctica. Las más evidentes tiene que ver con el proceso de asesoramiento genético.

La principal de ellas es que se realice un asesoramiento no directivo de las opciones reproductivas, en el que se informe con claridad de los riesgos que conlleva, para la mujer y el futuro niño, el someterse a una FIV-GPT, con datos objetivos basados en la evidencia disponible. En el momento del asesoramiento se debe exponer también cuáles son las condiciones de vida esperables para una niña que naciera con la

mutación y las opciones y probabilidades que tendría de evitar el cáncer de mama o de ovario hereditario. Es importante que este proceso de asesoramiento se realice por parte de personal independiente, ajeno, especialmente, a los servicios de reproducción que pudieran realizar posteriormente los tratamientos.

Es importante que las instituciones no sanitarias que asesoran y acompañan a estas mujeres, como las asociaciones de pacientes portadoras de mutación BRCA o las asociaciones contra el cáncer, ofrezcan información con la misma rigurosidad, basada igualmente en la evidencia científica. En estas asociaciones se debería garantizar que los equipos directivos o las instituciones o empresas que los financian no tengan conflicto de intereses y que, en cualquier caso, no tengan relación con centros de reproducción asistida.

Los centros de reproducción asistida en la que se realicen la FIV-GPT aquellas mujeres que opten por ello deben incluir, con el mayor detalle posible, todos los riesgos que conlleva el proceso. También deben respetar la decisión de los padres en lo que respecta a la posibilidad de transferencia de embriones con mutación si no se consigue ninguno viable sin ella. En este caso considero que debería prohibirse la selección por sexo para descartar a los embriones femeninos.

La cirugía reductora de riesgos tiene que ser una opción real, disponible para cualquier mujer portadora que lo solicite. Y esta debe consensuarse siempre con ellas, ofreciendo información veraz y concreta, con datos reales de reducción de riesgo de las distintas opciones de tratamiento y de cómo van a afectar estas a su vida. Todas las mujeres deberían tener acceso a la cirugía de mama que permita los mejores resultados estéticos y a la posibilidad de realizar un fimbrectomía para poder diferir la extirpación de los ovarios y evitar la menopausia precoz. Igualmente, debe respetarse la opción de aquellas mujeres que no quieran someterse a cirugía reductora de riesgos, o que quieran hacerlo en un momento

diferente del indicado. En este caso, deben tener acceso a unas pruebas de screening adecuadas a su situación.

Finalmente, es importante que no se patologice, en ningún aspecto, a las mujeres portadoras. No tienen ninguna enfermedad y, una vez realizada la cirugía reductora, su riesgo de cáncer de mama y de ovario va a ser inferior al del global de la población.

Las propuestas concretas fueron, como comentaba, muy importantes para conseguir cambiar las cosas en la forma de asistir los partos. Y lo serán también para conseguir una nueva forma de asesorar, acompañar y respetar los procesos reproductivos y terapéuticos de las mujeres portadoras de mutación BRCA. Pero, con todo, lo que en aquel caso consiguió verdaderamente que las cosas cambiaran fue el relato compartido de las mujeres, de sus experiencias, de sus vivencias, de sus aspiraciones, contados y compartidos una y otra vez en foros y más tarde en redes sociales.

Es la narración, cuenta Hanna Arendt (2021, p.118), lo que revela el significado de las cosas sin cometer el error de definirlas. Es el respeto a la coherencia narrativa de la vida de la mujer portadora lo que puede, desde la propuesta del principio de integridad, devolverle su vivencia maternal y familiar. Es el relato lo que cambiará las cosas.

Tenemos algo importante que contar. Contemos nuestras historias. ¡Relatemos!

REFERENCIAS

Aceti, M., Caiata-Zufferey, M., Pedrazzani, C., Schweighoffer, R., Kim, S. Y., Baroutsou, V., Katapodi, M. C., Kim, S., & CASCADE and K-CASCADE Consortia. (2024). Modes of responsibility in disclosing cancer genetic test results to relatives: An analysis of Swiss and Korean narrative data. Patient Education and Counseling, 123(108202), 108202. https://doi.org/10.1016/j.pec.2024.108202

Alon, I., Bussod, I., & Ravitsky, V. (2024). Mapping ethical, legal, and social implications (ELSI) of preimplantation genetic testing (PGT). *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*, *41*(5), 1153–1171. https://doi.org/10.1007/s10815-024-03076-y

Altarescu, G., Beeri, R., Lazer-Derbeko, G., Eldar-Geva, T., Steinberg, A., Levy-Lahad, E., & Renbaum, P. (2015). Preimplantation genetic risk reduction: a new dilemma in the era of chromosomal microarrays and exome sequencing. *Reproductive BioMedicine Online*, 31(5), 706-710. https://doi.org/10.1016/j.rbmo.2015.07.002

Aref-Eshghi, E., Kerkhof, J., Pedro, V. P., France, G. D., Barat-Houari, M., Ruiz-Pallares, N., Andrau, J., Lacombe, D., Van-Gils, J., Fergelot, P., Dubourg, C., Cormier-Daire, V., Rondeau, S., Lecoquierre, F., Saugier-Veber, P., Nicolas, G., Lesca, G., Chatron, N., Sanlaville, D., Sadikovic, B. (2021). Evaluation of DNA methylation episignatures for diagnosis and phenotype correlations in 42 mendelian neurodevelopmental disorders. *American Journal of Human Genetics, 108*(6), 1161–1163. https://10.1016/j.ajhg.2021.04.022

Arendt, H. (2021). *Hombres en tiempos de oscuridad*. Gedisa Editorial.

Arroyo, N. (2024). *La filosofía y la vida de Foucault, cuarenta años después*. Filosofía & Co. https://filco.es/vida-de-foucault/

Arun, B. K., Peterson, S. K., Sweeney, L. E., Bluebond, R. D., Tidwell, R. S., Makhnoon, S., & Kushwaha, A. C. (2022). Increasing referral of at-risk women for genetic counseling and BRCA testing using a screening tool in a community breast imaging center. *Cancer, 128*(1), 94–102. https://doi.org/10.1002/cncr.33866

Asociación española contra el cáncer. *Cáncer hereditario.* www.blog.contraelcancer.es. https://blog.contraelcancer.es/cancer-hereditario/

Asociación Mirat. *Opciones reproductivas.* https://www.mirat-brca.com/. https://www.mirat-brca.com/opciones-reproductivas/

Aygin, D., & Cengiz, H. (2018). Life quality of patients who underwent breast reconstruction after prophylactic mastectomy: Systematic review. *Breast Cancer, 25*, 497–505.

Bailey, D. B., Lewis, M. A., Roche, M., & Powell, C. M. (2014). Family relations in the genomic era: Communicating about intergenerational transmission of risk for disability: Family relations in the genomic era. Family Relations, 63(1), 85–100. https://doi.org/10.1111/fare.12054

Bal, M. H., Harlev, A., Sergienko, R., Levitas, E., Har-Vardi, I., Zeadna, A., Mark-Reich, A., Becker, H., Ben-David, N., Naggan, L., & Wainstock, T. (2021). Possible association between in vitro fertilization technologies and offspring neoplasm. *Fertility and Sterility, 116*(1), 105–113. https://10.1016/j.fertnstert.2020.12.013

Ban, M., Feng, W., Hou, M., Zhang, Z., & Cui, L. (2024). In vitro fertilization exposure induced intergenerational effects on metabolic phenotype in mice. *Reproductive BioMedicine Online,* 103992.

Barberet, J., Ducreux, B., Guilleman, M., Simon, E., Bruno, C., & Fauque, P. (2022). DNA methylation profiles after ART during human lifespan: A

systematic review and meta-analysis. *Human Reproduction Update, 28*(5), 629–655. https://10.1093/humupd/dmac010

Bauman, Z. (2005). *Ética posmoderna*. Siglo xxi.

Bauman, Z. (2015). Modernidad líquida. Fondo de cultura económica.

Bauman, Z. (2022). Modernidad y holocausto. Sequitur.

Bayefsky, M. (2018). Who should regulate preimplantation genetic diagnosis in the united states? *AMA Journal of Ethics, 20*(12), 1160. https://10.1001/amajethics.2018.1160

Bayefsky, M. J. (2016). Comparative preimplantation genetic diagnosis policy in Europe and the USA and its implications for reproductive tourism. *Reproductive Biomedicine & Society Online, 3*, 41–47. https://10.1016/j.rbms.2017.01.001

Beck, U., Borras, M. R., Navarro, J., & Jimenez, D. (2019). *La sociedad del riesgo*. Paidós.

Beitsch, P. D., Whitworth, P. W., Hughes, K., Patel, R., Rosen, B., Compagnoni, G., Baron, P., Simmons, R., Smith, L. A., Grady, I., Kinney, M., Coomer, C., Barbosa, K., Holmes, D. R., Brown, E., Gold, L., Clark, P., Riley, L., Lyons, S., . . . Nussbaum, R. L. (2019). Underdiagnosis of hereditary breast cancer: Are genetic testing guidelines a tool or an obstacle? *Journal of Clinical Oncology, 37*(6), 453–460. https://10.1200/JCO.18.01631

Bennett, R. (2009). The fallacy of the principle of procreative beneficence. *Bioethics, 23*(5), 265–273.

Berliner, J. L., Cummings, S. A., Boldt Burnett, B., & Ricker, C. N. (2021). Risk assessment and genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer syndromes—Practice resource of the national society of

genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling, 30*(2), 342–360. https://10.1002/jgc4.1374

Bernal, A. O., & Martín, J. P. (2001). La dialéctica saber/poder en michel foucault: Un instrumento de reflexión crítica sobre la escuela. *Aula Abierta,* (77), 99–110.

Bernstein-Molho, R., Friedman, E., & Evron, E. (2022). Controversies and open questions in management of cancer-free carriers of germline pathogenic variants in BRCA1/BRCA2. *Cancers, 14*(19), 4592. https://10.3390/cancers14194592

Beytía Reyes, P. (2017). El panóptico de bentham y la instrumentalización de los derechos humanos. *Universitas Philosophica, 34*(68), 173–196. https://10.11144/Jayeriana.uph34-68.pbdh

Bjorvatn, C., Eide, G. E., Hanestad, B. R., & Havik, O. E. (2008). Anxiety and depression among subjects attending genetic counseling for hereditary cancer. *Patient Education and Counseling, 71*(2), 234–243. https://10.1016/j.pec.2008.01.008

Blazquez Graf, N., Cadena Alvear, I., & Chapa Romero, A. C. (2022). Debates feministas en torno a la reproducción asistida. Inter Disciplina, 10(28), 273–300.

Boletín Oficial del Estado, núm. 282, de 24 de noviembre de 1988. (1988). Ley 35/1988, de 22 de noviembre, sobre técnicas de reproducción asistida. https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-1988-26141

Boletín Oficial del Estado, núm. 62, de 12 de marzo de 1996. (1996). Real decreto 413/1996, de 1 de marzo, por el que se regula la utilización de embriones y fetos humanos o sus células, tejidos u órganos. https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-1996-6136

Boletín Oficial del Estado, núm. 74, de 27 de marzo de 1997. (1997). Real decreto 415/1997, de 21 de marzo, sobre la autorización de actividades de fabricación de medicamentos de uso humano y veterinario. https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-1997-6788

Boletín Oficial del Estado, núm. 126, de 27 de mayo de 2006, (2006). Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2006-9292

Boletín Oficial del Estado, núm. 18, de 21 de enero de 2010. (2010). Real Decreto 42/2010, de 15 de enero, por el que se regulan las actividades de obtención y utilización clínica de tejidos y células humanas. https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2010-707

Bourret, P., Keating, P., & Cambrosio, A. (2014). From BRCA to BRCAness: Tales of translational research. *Breast cancer gene research and medical practices* (pp. 175–193). Routledge.

Braakhekke, M., Kamphuis, E. I., Mol, F., Norman, R. J., Bhattacharya, S., van der Veen, F., & Mol, B. W. J. (2015). Effectiveness and safety as outcome measures in reproductive medicine. *Human Reproduction (Oxford), 30*(10), 2249–2251. https://10.1093/humrep/dev201

Bradbury, A. R., Patrick-Miller, L., Pawlowski, K., Ibe, C. N., Cummings, S. A., Hlubocky, F., Olopade, O. I., & Daugherty, C. K. (2009). Learning of your parent's BRCA mutation during adolescence or early adulthood: A study of offspring experiences. *Psycho-Oncology: Journal of the Psychological, Social and Behavioral Dimensions of Cancer, 18*(2), 200–208.

Brandberg, Y., SANDELIN, K., ERIKSON, S., JURELL, G., LILJEGREN, A., LINDBLOM, A., LINDEN, A., VON WACHENFELDT, A., WICKMAN, M., & ARVER, B. (2008). Psychological reactions, quality of life, and body image after bilateral prophylactic mastectomy in women at high risk for

breast cancer: A prospective 1-year follow-up study. *Journal of Clinical Oncology, 26*(24), 3943–3949. https://10.1200/JCO.2007.13.9568

Bulut, H., Bastopcu, M., & Altin, O. (2024). Increased risk of cerebral palsy in IVF/ICSI babies: Meta analysis of current literature.

Butler, C. (2002). *Postmodernism : A very short introduction* (1st ed.). Oxford University Press.

Buys, S. S., Sandbach, J. F., Gammon, A., Patel, G., Kidd, J., Brown, K. L., Sharma, L., Saam, J., Lancaster, J., & Daly, M. B. (2017). A study of over 35,000 women with breast cancer tested with a 25-gene panel of hereditary cancer genes. *Cancer, 123*(10), 1721–1730. https://10.1002/cncr.30498

Caballero, M. (2020). *Cómo los avances en genética están transformando la medicina moderna.* https://elpais.com/. https://elpais.com/elpais/2020/06/03/buenavida/1591208919_940726.html

Cancer mama ovario hereditario. *Reproducción y Selección Embrionaria.* https://amohasociacion.org/. https://amohasociacion.org/reproduccion-y-seleccion-embrionaria/

Cannarella, R., Crafa, A., & Calogero, A. E. (2022). Reply to ducreux, B.; fauque, P. comment on "cannarella et al. DNA methylation in offspring conceived after assisted reproductive techniques: A systematic review and meta-analysis. J. clin. med. 2022, 11 , 5056". *Journal of Clinical Medicine, 12*(1), 254. https://10.3390/jcm12010254

Carrera, J. (2024). *Foucault, 10 claves para entender su filosofía.* www.filco.es. https://filco.es/foucault-10-claves/

Carvalho, F., Coonen, E., Goossens, V., Kokkali, G., Rubio, C., Meijer-Hoogeveen, M., Moutou, C., Vermeulen, N., & De Rycke, M. (2020). ESHRE PGT consortium good practice recommendations for the

organisation of PGT. *Human Reproduction Open, 2020*(3), 1–hoaa021. https://10.1093/hropen/hoaa021

Castiel, L. D., & Álvarez-Dardet, C. (2007). La salud persecutoria. *Revista De Saúde Pública, 41*(3), 461–466. https://10.1590/S0034-89102006005000029

Center, H. (2004). Los fines de la medicina. el establecimiento de unas prioridades nuevas. *Cuadernos De La Fundació Víctor Grífols i Lucas, 11*, 1–79.

Chen, L., Yang, T., Zheng, Z., Yu, H., Wang, H., & Qin, J. (2018). Birth prevalence of congenital malformations in singleton pregnancies resulting from in vitro fertilization/intracytoplasmic sperm injection worldwide: A systematic review and meta-analysis. *Archives of Gynecology and Obstetrics, 297*(5), 1115–1130. https://10.1007/s00404-018-4712-x

Chen, L., Dong, Q., & Weng, R. (2024). Maternal and neonatal outcomes of dichorionic twin pregnancies achieved with assisted reproductive technology: Meta-analysis of contemporary data. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics, 41*(3), 581–589. https://10.1007/s10815-024-03035-7

Cheng L, Meiser B, Kirk E, Kennedy D, Barlow-Stewart K, Kaur R. Factors influencing patients' decision-making about preimplantation genetic testing for monogenic disorders. Hum Reprod [Internet]. 2022;37(11):2599-610. https://academic.oup.com/humrep/article-pdf/37/11/2599/46694775/deac185.pdf

Clarke, A. J., & van El, C. G. (2022). Genomics and justice: Mitigating the potential harms and inequities that arise from the implementation of genomics in medicine. *Human Genetics, 141*(5), 1099–1107.

Clarke, A. E., & Shim, J. (2010). Medicalization and biomedicalization revisited: Technoscience and transformations of health, illness and american medicine. *Handbook of the sociology of health, illness, and healing* (pp. 173–199). Springer New York. https://10.1007/978-1-4419-7261-3_10

Code de la santé publique: Chapitre ier : Diagnostics anténataux : Diagnostic prénatal et diagnosti ... (articles L2131-1 à L2131-5), (2021). https://www.legifrance.gouv.fr/codes/section_lc/LEGITEXT000006072665/LEGISCTA000006171129/#LEGISCTA000024325447

Collard, J. (2021). Abnormality as accumulation strategy: Orienting embryos to capital. *Annals of the American Association of Geographers, 111*(1), 105–120. https://10.1080/24694452.2020.1752138

Committee, P. (2023). Indications and management of preimplantation genetic testing for monogenic conditions: A committee opinion. *Fertility and Sterility, 120*(1), 61–71.

Contreras, Y. S., Poveda, B. I. A., Gutierrez, D. N. A., & Gomez, R. M. A. (2023). Quality of life is essential: Implications for diagnosis and treatment for BRCA1/2 germline mutations. *BRCA1 and BRCA2 mutations-diagnostic and therapeutic implications*. IntechOpen.

Cooper, D. N., Krawczak, M., Polychronakos, C., Tyler-Smith, C., & Kehrer-Sawatzki, H. (2013). Where genotype is not predictive of phenotype: Towards an understanding of the molecular basis of reduced penetrance in human inherited disease. *Human Genetics, 132*(10), 1077–1130. https://10.1007/s00439-013-1331-2

Cooper, M., & Waldby, C. (2014). *Clinical labor: Tissue donors and research subjects in the global bioeconomy*. Duke University Press.

Copson, E. R., Maishman, T. C., Tapper, W. J., Cutress, R. I., Greville-Heygate, S., Altman, D. G., Eccles, B., Gerty, S., Durcan, L. T., Jones,

L., Evans, D. G., Thompson, A. M., Pharoah, P., Easton, D. F., Dunning, A. M., Hanby, A., Lakhani, S., Eeles, R., Gilbert, F. J., . . . Eccles, D. M. (2018). Germline BRCA mutation and outcome in young-onset breast cancer (POSH): A prospective cohort study. *The Lancet Oncology, 19*(2), 169–180. https://10.1016/S1470-2045(17)30891-4

Cortés-Flores, A. O., Vargas-Meza, A., Morgan-Villela, G., Jiménez-Tornero, J., del Valle, C. J. Z., Solano-Genesta, M., Miranda-Ackerman, R. C., Vázquez-Reyna, I., García-González, L. A., Cervantes-Cardona, G. A., Cervantes-Guevara, G., Fuentes-Orozco, C., & González-Ojeda, A. (2017). Sexuality among women treated for breast cancer: A survey of three surgical procedures. *Aesthetic Plastic Surgery, 41*(6), 1275–1279. https://10.1007/s00266-017-0960-6

Council of Europe. (1997). *Explanatory report to the convention for the protection of human rights and dignity of the human being with regard to the application of biology and medicine: Convention on human rights and biomedicine*. Council of Europe.

Crafa, A., Cannarella, R., Barbagallo, F., La Vignera, S., Condorelli, R. A., & Calogero, A. E. (2023). Effects of assisted reproductive techniques on offspring gonadal function: A systematic review and meta-analysis. *F&S Reviews, 4*(2), 152–173. https://10.1016/j.xfnr.2023.03.001

Crawford, R. (2004). Risk ritual and the management of control and anxiety in medical culture. *Health:, 8*(4), 505–528.

Dal-Ré, R., & Marušić, A. (2018). Are journals following the ICMJE recommendations complying with conflicts of interest disclosure policies. *European Journal of Internal Medicine, 57*, e17–e19.

Daly, M. B., Pal, T., Berry, M. P., Buys, S. S., Dickson, P., Domchek, S. M., Elkhanany, A., Friedman, S., Goggins, M., Hutton, M. L., Karlan, B. Y., Khan, S., Klein, C., Kohlmann, W., Kurian, A. W., Laronga, C., Litton,

J. K., Mak, J. S., Menendez, C. S., . . . Dwyer, M. A. (2021). Genetic/familial high-risk assessment: Breast, ovarian, and pancreatic, version 2.2021, NCCN clinical practice guidelines in oncology. *Journal of the National Comprehensive Cancer Network, 19*(1), 77–102. https://10.6004/jnccn.2021.0001

Daum, H., Peretz, T., & Laufer, N. (2018). BRCA mutations and reproduction. *Fertility and Sterility, 109*(1), 33–38. https://10.1016/j.fertnstert.2017.12.004

DE ALMEIDA, N., CASTIEL, L. D., & AYRES, J. R. (2009). Riesgo: concepto básico de la epidemiología. *Salud colectiva, 5*(3), 323–344. doi:10.1590/s1851-82652009000300003 Retrieved from http://dialnet.unirioja.es/servlet/oaiart?codigo=3128304

De Beauvoir, S. (2017). *El segundo sexo*. Ediciones Cátedra.

de Europa, C. (2008). *Additonal protocol to the convention on human rights and biomedicine concerning genetic testing for health purposes*. Council of Europe.

De Geyter, C., Calhaz-Jorge, C., Kupka, M. S., Wyns, C., Mocanu, E., Motrenko, T., Scaravelli, G., Smeenk, J., Vidakovic, S., & Goossens, V. (2020). ART in europe, 2015: Results generated from european registries by ESHRE. *Human Reproduction Open, 2020*(1), hoz038.

De Jorge, J. (2023). *Hasta 70.000 euros a científicos españoles por afiliarse a universidades saudíes.* www.abc.es. https://www.abc.es/ciencia/70000-euros-cientificos-espanoles-afiliarse-universidades-saudies-20230419180916-nt.html?ref=https%3A%2F%2Fwww.abc.es%2Fciencia%2F70000-euros-cientificos-espanoles-afiliarse-universidades-saudies-20230419180916-nt.html

De Melo-Martín, I. (2004). On our obligation to select the best children: A reply to savulescu. *Bioethics, 18*(1), 72–83.

De Rycke, M., & Berckmoes, V. (2020). Preimplantation genetic testing for monogenic disorders. *Genes, 11*(8), 871.

De Wert, G., Dondorp, W., Shenfield, F., Devroey, P., Tarlatzis, B., Barri, P., Diedrich, K., Provoost, V., & Pennings, G. (2014). ESHRE task force on ethics and Law22: Preimplantation genetic diagnosis. *Human Reproduction (Oxford), 29*(8), 1610–1617.

https://10.1093/humrep/deu132

Dean, M., & Rauscher, E. A. (2017). "It was an emotional baby": Previvors' family planning decision-making styles about hereditary breast and ovarian cancer risk. *Journal of Genetic Counseling, 26*, 1301–1313.

Delatycki, M. B., Alkuraya, F., Archibald, A., Castellani, C., Cornel, M., Grody, W. W., Henneman, L., Ioannides, A. S., Kirk, E., Laing, N., Lucassen, A., Massie, J., Schuurmans, J., Thong, M., Langen, I., & Zlotogora, J. (2020). International perspectives on the implementation of reproductive carrier screening. *Prenatal Diagnosis, 40*(3), 301–310. https://10.1002/pd.5611

Derks-Smeets, I. A. P., van Tilborg, T. C., van Montfoort, A., Smits, L., Torrance, H. L., Meijer-Hoogeveen, M., Broekmans, F., Dreesen, J. C. F. M., Paulussen, A. D. C., Tjan-Heijnen, V. C. G., Homminga, I., van den Berg, M. M. J., Ausems, M. G. E. M., de Rycke, M., de Die-Smulders, C. E. M., Verpoest, W., & van Golde, R. (2017). BRCA1 mutation carriers have a lower number of mature oocytes after ovarian stimulation for IVF/PGD. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics, 34*(11), 1475–1482. https://10.1007/s10815-017-1014-3

Derks-Smeets, I. A. P., Gietel-Habets, J. J. G., Tibben, A., Tjan-Heijnen, V. C. G., Meijer-Hoogeveen, M., Geraedts, J. P. M., van Golde, R., Gomez-Garcia, E., van den Bogaart, E., van Hooijdonk, M., de Die-Smulders, C. E. M., & van Osch, L. A. D. M. (2014). Decision-making on preimplantation genetic diagnosis and prenatal diagnosis: A challenge for couples with hereditary breast and ovarian cancer. *Human Reproduction (Oxford), 29*(5), 1103–1112. https://10.1093/humrep/deu034

Dervin, T., Ranisavjevic, N., Laot, L., Mayeur, A., Duperier, C., Steffann, J., Borghese, R., Stoppa-Lyonnet, D., Frydman, N., Benachi, A., Sonigo, C., & Grynberg, M. (2023). Knowledge, acceptability and personal attitude toward pre-implantation 1 genetic testing (PGT) and pre-natal diagnosis (PND) for females carrying BRCA pathogenic variant according to fertility preservation experience. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics, 40*(6), 1381–1390. https://10.1007/s10815-023-02798-9

Diagnostics & génétique médicale. (2022). https://www.agence-biomedecine.fr. https://www.agence-biomedecine.fr/Diagnostics-genetique-medicale?lang=fr

Dibble, K. E., Donorfio, L. K. M., Britner, P. A., & Bellizzi, K. M. (2022). Stress, anxiety, and health-related quality of life in BRCA1/2-positive women with and without cancer: A comparison of four US female samples. *Gynecologic Oncology Reports, 42*, 101033. https://10.1016/j.gore.2022.101033

Doddato, G., Valentino, F., Giliberti, A., Papa, F. T., Tita, R., Bruno, L. P., Resciniti, S., Fallerini, C., Benetti, E., Palmieri, M., Mencarelli, M. A., Fabbiani, A., Bruttini, M., Orrico, A., Baldassarri, M., Fava, F., Lopergolo, D., Lo Rizzo, C., Lamacchia, V., . . . Ariani, F. (2021). Exome sequencing in BRCA1-2 candidate familias: The contribution of other cancer susceptibility genes. *Frontiers in Oncology, 11*, 649435. https://10.3389/FONC.2021.649435

Domchek, S. M., Friebel, T. M., Singer, C. F., Evans, D. G., Lynch, H. T., Isaacs, C., Garber, J. E., Neuhausen, S. L., Matloff, E., Eeles, R., Pichert, G., Van t'veer, L., Tung, N., Weitzel, J. N., Couch, F. J., Rubinstein, W. S., Ganz, P. A., Daly, M. B., Olopade, O. I., . . . Rebbeck, T. R. (2010). Association of risk-reducing surgery in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers with cancer risk and mortality. *JAMA : The Journal of the American Medical Association, 304*(9), 967–975. https://10.1001/jama.2010.1237

Dong, J., Xu, Q., Chen, S., Lei, H., Wang, J., Yan, S., Qian, C., & Wang, X. (2023). Comparative proteomic and phospho-proteomic analysis of mouse placentas generated via in vivo and in vitro fertilization. *Reproductive Sciences (Thousand Oaks, Calif.), 30*(4), 1143–1156. https://10.1007/s43032-022-01109-4

Douglas, T., & Devolder, K. (2013). Procreative altruism: Beyond individualism in reproductive selection. *Journal of Medicine and Philosophy, 38*(4), 400–419. http://doi.org/10.1093/jmp/jht022

EIN News. (2023). *The Asia-Pacific IVF service market size is expected to reach $46,216.8 million by 2031, registering a CAGR of 17.1%.* https://www.einpresswire.com/. https://www.einnews.com/pr_news/622564471/the-asia-pacific-ivf-service-market-size-is-expected-to-reach-46216-8-million-by-2031-registering-a-cagr-of-17-1

Elit, L., Esplen, M. J., Butler, K., & Narod, S. (2001). Quality of life and psychosexual adjustment after prophylactic oophorectomy for a family history of ovarian cancer. *Familial Cancer, 1*(3-4), 149–156. https://10.1023/A:1021119405814

El-Toukhy, T., & Braude, P. (2013). PGD and human embryonic stem cell technology. *Preimplantation genetic diagnosis in clinical practice* (pp.

153–164). Springer London, Limited. https://10.1007/978-1-4471-2948-6_14

Embryonenschutzgesetz vom 13. dezember 1990 (BGBl. I S. 2746), das zuletzt durch artikel 1 des gesetzes vom 21. november 2011 (BGBl. I S. 2228) geändert worden ist", (1990). https://www.gesetze-im-internet.de/eschg/BJNR027460990.html

European board of medical genetics. (2013). *Code of professional practice for genetic counsellors in Europe.* www.ebmg.eu. www.ebmg.eu/fileadmin/GCGN_Downloads/EBMGCodeofprofessionalpracticeforgeneticcounsellorsinEurope.pdf

Evans, C., Hamilton, R. J., Tercyak, K. P., Peshkin, B. N., Rabemananjara, K., Isaacs, C., & O'Neill, S. C. (2016). Understanding the needs of young women regarding breast cancer risk assessment and genetic testing: Convergence and divergence among patient-counselor perceptions and the promise of peer support. *Healthcare (Basel), 4*(3), 35. https://10.3390/healthcare4030035

Fahed, A. C., Wang, M., Homburger, J. R., Patel, A. P., Bick, A. G., Neben, C. L., Lai, C., Brockman, D., Philippakis, A., Ellinor, P. T., Cassa, C. A., Lebo, M., Ng, K., Lander, E. S., Zhou, A. Y., Kathiresan, S., & Khera, A. V. (2020). Polygenic background modifies penetrance of monogenic variants for tier 1 genomic conditions. *Nature Communications, 11*(1), 3635. https://10.1038/s41467-020-17374-3

Fayzrakhmanova, L. M., Nigmetzyanov, A. A., Romanovsky, G. B., & Romanovskaya, O. V. (2022). Legal bases of preimplantation diagnostics in russia and abroad (A new look at the human rights system). *BiLD Law Journal, 7*(2s), 184–189.

Федеральный закон "об основах охраны здоровья граждан в российской федерации" от 21.11.2011 N 323-ФЗ (ley federal "sobre los fundamentos de la protección de la salud de los ciudadanos en la federación de rusia" de 21 de noviembre de 2011 N 323-FZ), (2011). https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_121895/

Feinberg, J. (1971). Legal paternalism. *Canadian Journal of Philosophy, 1*(1), 105–124.

Feinberg, J. (2015). The child's right to an open future. *Justice, politics, and the family* (pp. 145–158). Routledge.

Feito, L. (2007). .Anales del sistema sanitario de navarra.*30*, 7–22.

Félez, J. L. A. (2011). (2011). Con permiso de todos: Pensar la sociedad del riesgo y del control. Paper presented at the *Innovaciones En La Sociedad Del Riesgo: Selección De Trabajos Presentados En El XVI Congreso Nacional De Sociología En Castilla-La Mancha,* 1117–1134.

Feminist International Network of Resistance to Reproductive and Genetic Engineering. (2016). FINRRAGE. https://www.finrrage.org/

Fertilisation, H., & Authority, E. (2010). F-2010-00151-use of PGD to detect BRCA 1 and 2 mutations.

Field, M. J., & Lo, B. (2009). Conflict of interest in medical research, education, and practice.

Finch, A., & Narod, S. A. (2011). Quality of life and health status after prophylactic salpingo-oophorectomy in women who carry a BRCA mutation: A review. *Maturitas, 70*(3), 261–265. https://10.1016/j.maturitas.2011.08.001

Findlay, G. M., Daza, R. M., Martin, B., Zhang, M. D., Leith, A. P., Gasperini, M., Janizek, J. D., Huang, X., Starita, L. M., & Shendure, J. (2018). Accurate classification of BRCA1 variants with saturation genome editing. *Nature (London), 562*(7726), 217–222. https://10.1038/s41586-018-0461-z

Firestone, S. (1976). *La dialéctica del sexo: En defensa de la revolución feminista*. Editorial Kairós.

Fisher, C. L., Roccotagliata, T., Rising, C. J., Kissane, D. W., Glogowski, E. A., & Bylund, C. L. (2017). "I don't want to be an ostrich": Managing mothers' uncertainty during BRCA1/2 genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling, 26*(3), 455–468. https://10.1007/s10897-016-9998-x

Foucault, M. (1976). Histoire de la sexualité, volume 1: La volonté de savoir. *Gallimard, Paris,*

Foucault, M. (1982). *Las palabras y las cosas: Una arqueología de las ciencias humanas*. Siglo xxi.

Foucault, M. (1986). El uso de los placeres. historia de la sexualidad 2. *Siglo XXI, México,*

Foucault, M. (1988). El sujeto y el poder. *Revista Mexicana De Sociología, 50*(3), 3–20.

Foucault, M. (1995). Historia de la sexualidad. *La Voluntad De Saber.DF Y Madrid, Siglo XXI,*

Foucault, M. (2001). *La verdad y las formas jurídicas*. Editorial Gedisa.

Foucault, M. (2009). *Nacimiento de la biopolítica: Curso del collège de france (1978-1979)*. Ediciones Akal.

Foucault, M., & Garavito, E. (1991). *El sujeto y el poder*. Carpe Diem Ediciones.

Fountain, C., Zhang, Y., Kissin, D. M., Schieve, L. A., Jamieson, D. J., Rice, C., & Bearman, P. (2015). Association between assisted reproductive technology conception and autism in california, 1997–2007. *American Journal of Public Health (1971), 105*(5), 963–971. https://10.2105/AJPH.2014.302383

Frank, A. W. (1995). *The wounded storyteller: Body, illness, and ethics*. University of Chicago Press.

Friedman, S., Sutphen, R., Steligo, K., & Greene, M. H. (2012). *Confronting hereditary breast and ovarian cancer*. Johns Hopkins University Press.

Frost, S., Manzano, J. A. F., & de Lucas, G. C. (2016). El miedo y la ilusión de la autonomía. *Las Torres De Lucca: Revista Internacional De Filosofía Política, 5*(9), 175–200.

Gallagher, S., Attinger, S., Sassano, A., Sutton, E., Kerridge, I., Newson, A., Farsides, B., Hammarberg, K., Hart, R., Jackson, E., Ledger, W., Mayes, C., Mills, C., Norcross, S., Norman, R. J., Rombauts, L., Waldby, C., Yazdani, A., & Lipworth, W. (2024). Medicine in the marketplace: Clinician and patient views on commercial influences on assisted reproductive technologies. *Reproductive Biomedicine Online,* , 103850. https://10.1016/j.rbmo.2024.103850

Gérvas, J. (2013). Iatrogenia preventiva social (los daños sociales provocados por las actividades preventivas). http://www.equipocesca.org/. http://equipocesca.org/wp-content/uploads/2013/11/iatrogenia-preventiva-2013.pdf

Gérvas, J., & Fernández, M. P. (2006). Uso y abuso del poder médico para definir enfermedad y factor de riesgo, en relación con la prevención cuaternaria. *Gaceta Sanitaria, 20*, 66–71.

Gilligan, C. (1982). *In a different voice: Psychological theory and women's development*. Harvard University Press

Gillon, R. (1985). " Primum non nocere" and the principle of non-maleficence. *British Medical Journal (Clinical Research Ed.), 291*(6488), 130.

Ginoza, M. E. C., & Isasi, R. (2020). Regulating preimplantation genetic testing across the world: A comparison of international policy and ethical perspectives. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine, 10*(5), a036681. https://10.1101/cshperspect.a036681

Gleicher, N., Albertini, D., Molinari, E., & Barad, D. H. (2022). P-646 IVF outcomes of embryos with abnormal PGT-A biopsy previously refused transfer – a prospective cohort study. *Human Reproduction (Oxford), 37*(Supplement_1)https://10.1093/humrep/deac107.595

Gleicher, N., Mochizuki, L., Barad, D. H., Patrizio, P., Orvieto, R., & International Do No Harm Group in, IVF (IDNHG-IVF). (2023). *A review of the 2021/2022 PGDIS position statement on the transfer of mosaic embryos*. Springer.

González-Concepción, M., Castejón, V., Blanco, I., & Blasco, T. (2018). Adaptación española de la escala de control personal percibido (perceived personal control) en consejo genético. *Psicooncología, 15*(1)

Gorodetska, I., Kozeretska, I., & Dubrovska, A. (2019). BRCA genes: The role in genome stability, cancer stemness and therapy resistance. *Journal of Cancer, 10*(9), 2109–2127. https://10.7150/jca.30410

Graves, K. D., Vegella, P., Poggi, E. A., Peshkin, B. N., Tong, A., Isaacs, C., Finch, C., Kelly, S., Taylor, K. L., & Luta, G. (2012). Long-term psychosocial outcomes of BRCA1/BRCA2 testing: Differences across affected status and risk-reducing surgery choice. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention, 21*(3), 445–455.

Gunderson, S., & Gabriel, J. (2024). Transfer of embryos with positive PGT-M results: Genetic counselors' perspectives and ethical considerations. *Journal of Genetic Counseling,*

Habermas, J. (2002). *El futuro de la naturaleza humana:¿ Hacia una eugenesia liberal?*. Paidós.

Haliburton, R. (2013). *Autonomy and the situated self: A challenge to bioethics*. Lexington Books.

Hallstein, D. L. O. (1999). A postmodern caring: Feminist standpoint theories, revisioned caring, and communication ethics. Western Journal of Communication (Includes Communication Reports), 63(1), 32–56.

Hamilton, R. J., Innella, N. A., & Bounds, D. T. (2016). Living with genetic vulnerability: A life course perspective. *Journal of Genetic Counseling, 25*, 49–61.

Haraway, D. (1995). Conocimientos situados: La cuestión científica en el feminismo y el privilegio de la perspectiva parcial. En Ciencia, cyborgs y mujeres. La reinvención de la naturaleza (pp. 313–346). Cátedra.

Harding, S. (1996). Ciencia y feminismo. Morata.

Hart, A., Pinell-White, X., Egro, F., & Losken, A. (2015). The psychosexual impact of partial and total breast reconstruction: A prospective one-year longitudinal study. *Annals of Plastic Surgery, 75*(3), 281–286. https://10.1097/SAP.0000000000000152

Harwood, K. (2007). The infertility treadmill: Feminist ethics, personal choice, and the use of reproductive technologies.

Heshmatnia, F., Jafari, M., Bozorgian, L., Yadollahi, P., Khalajinia, Z., & Azizi, M. (2023). Is there a relationship between assisted reproductive technology and maternal outcomes? A systematic review of cohort

studies. *International Journal of Reproductive Biomedicine (Yazd, Iran), 21*(11), 861–880. https://10.18502/ijrm.v21i11.14651

Hirschberg, A. M., Chan-Smutko, G., & Pirl, W. F. (2015). Psychiatric implications of cancer genetic testing. *Cancer, 121*(3), 341–360. https://10.1002/cncr.28879

Hoedemaekers, R., & Have, H. t. (1998). Geneticization: The cyprus paradigm. *The Journal of Medicine and Philosophy, 23*(3), 274–287.

Holland, A. (2016). The case against the case for procreative beneficence (PB). *Bioethics, 30*(7), 490–499.

Hoorsan, H., Mirmiran, P., Chaichian, S., Moradi, Y., Hoorsan, R., & Jesmi, F. (2017). Congenital malformations in infants of mothers undergoing assisted reproductive technologies: A systematic review and meta-analysis study. *Journal of Preventive Medicine and Public Health, 50*(6), 347–360. https://10.3961/jpmph.16.122

Hu, C., Hart, S. N., Gnanaolivu, R., Huang, H., Lee, K. Y., Na, J., Gao, C., Lilyquist, J., Yadav, S., Boddicker, N. J., Samara, R., Klebba, J., Ambrosone, C. B., Anton-Culver, H., Auer, P., Bandera, E. V., Bernstein, L., Bertrand, K. A., Burnside, E. S., . . . Couch, F. J. (2021). A population-based study of genes previously implicated in breast cancer. *The New England Journal of Medicine, 384*(5), 440–451. https://10.1056/NEJMoa2005936

Hurley, K., Rubin, L. R., Werner-Lin, A., Sagi, M., Kemel, Y., Stern, R., Phillips, A., Cholst, I., Kauff, N., & Offit, K. (2012). Incorporating information regarding preimplantation genetic diagnosis into discussions concerning testing and risk management for BRCA1/2 mutations: A qualitative study of patient preferences. *Cancer, 118*(24), 6270–6277. https://10.1002/cncr.27695

Håberg, S. E., Page, C. M., Lee, Y., Nustad, H. E., Magnus, M. C., Haftorn, K. L., Carlsen, E. Ø, Denault, W. R. P., Bohlin, J., Jugessur, A., Magnus, P., Gjessing, H. K., & Lyle, R. (2022). DNA methylation in newborns conceived by assisted reproductive technology. *Nature Communications, 13*(1), 1896. https://10.1038/s41467-022-29540-w

Indications and management of preimplantation genetic testing for monogenic conditions: A committee opinion. (2023). *Fertility and Sterility, 120*(1), 61–71. https://10.1016/j.fertnstert.2023.03.003

Informa D&B. (2024). *Centros de reproducción asistida 2024.* www.dbk.es. https://www.dbk.es/es/detalle-nota/centros-reproduccion-asistida-2024#:~:text=Los%20m%C3%A1s%20de%20300%20centros,m%C3%A1s%20respecto%20al%20a%C3%B1o%20anterior

Innerarity, D. (1987). Modernidad y postmodernidad. *Anuario Filosófico, 20*(1) https://dadun.unav.edu/bitstream/10171/2278/1/04.%20DANIEL%20INNERARITY,%20Modernidad%20y%20postmodernidad.pdf

Irigaray, L. (1994). El cuerpo a cuerpo con la madre. *Debate feminista, 10*, 32-44.

Isselhard, A., Lautz, Z., Rhiem, K., & Stock, S. (2023a). Assessing psychological morbidity in cancer-unaffected BRCA1/2 pathogenic variant carriers: A systematic review. *Current Oncology (Toronto), 30*(4), 3590–3608. https://10.3390/curroncol30040274

Isselhard, A., Lautz, Z., Rhiem, K., & Stock, S. (2023b). Assessing psychological morbidity in cancer-unaffected BRCA1/2 pathogenic variant carriers: A systematic review. *Current Oncology (Toronto), 30*(4), 3590–3608. https://10.3390/curroncol30040274

Jaggar, A. M., & Tato, A. M. (2014). Ética feminista. *Debate Feminista, 49*, 8–44.

Jakub, J. W., Peled, A. W., Gray, R. J., Greenup, R. A., Kiluk, J. V., Sacchini, V., McLaughlin, S. A., Tchou, J. C., Vierkant, R. A., & Degnim, A. C. (2018). Oncologic safety of prophylactic nipple-sparing mastectomy in a population with BRCA mutations: A multi-institutional study. *JAMA Surgery, 153*(2), 123–129.

Jamoulle, M. (1986). (1986). Information et informatisation en médecine générale. Paper presented at the *Colloque Les Informa-G-Iciens,*

Jasper, M. J., Liebelt, J., & Hussey, N. D. (2008). Preimplantation genetic diagnosis for BRCA1 exon 13 duplication mutation using linked polymorphic markers resulting in a live birth. *Prenatal Diagnosis, 28*(4), 292–298. https://10.1002/pd.1925

Javier Gracia Calandín. (2010). Posibilidad de un individualismo holista. Consideraciones hermenéuticas sobre el individualismo moderno desde la filosofía de Charles Taylor. *Isegoría : revista de filosofía moral y política,* (42), 199–213. doi:10.3989/isegoria.2010.i42.691 Retrieved from https://doaj.org/article/ddaf32e0ce644ed7ad903ee17e3eface

Jonas, H. (2014). *El principio de responsabilidad: Ensayo de una ética para la civilización tecnológica*. Herder Editorial.

Johnson, M. C. (2020). Pragmáticas, dóciles, cuestionadoras: La pregunta por la agencia en usuarias de TRHA. Ciencia, Docencia Y Tecnología, (61), 66–77.

Kaupen-Haas, H. (1988). Experimental obstetrics and national socialism: The conceptual basis of reproductive technology today. Reproductive and Genetic Engineering, 1(2), 127–132.

Kautz-Freimuth, S., Redaèlli, M., Isselhard, A., Shukri, A., Vodermaier, A., Rhiem, K., Schmutzler, R., & Stock, S. (2022). Evaluation of two evidence-based decision aids for female BRCA1/2 mutation carriers in

germany: Study protocol for a randomised controlled parallel-group trial. *Current Controlled Trials in Cardiovascular Medicine, 23*(1), 157. https://10.1186/s13063-022-06081-7

Kempt, P. (2007). *La mundialización de la ética.* Fontamara.

Kotsopoulos, J., Gronwald, J., Huzarski, T., Møller, P., Pal, T., McCuaig, J. M., Singer, C. F., Karlan, B. Y., Aeilts, A., Eng, C., Eisen, A., Bordeleau, L., Foulkes, W. D., Tung, N., Couch, F. J., Fruscio, R., Neuhausen, S. L., Zakalik, D., Cybulski, C., . . . Narod, S. A. (2024). Bilateral oophorectomy and all-cause mortality in women with BRCA1 and BRCA2 sequence variations. *JAMA Oncology, 10*(4), 484. https://10.1001/jamaoncol.2023.6937

Kuchenbaecker, K. B., Hopper, J. L., Barnes, D. R., Phillips, K., Mooij, T. M., Roos-Blom, M., Jervis, S., van Leeuwen, F. E., Milne, R. L., Andrieu, N., Goldgar, D. E., Terry, M. B., Rookus, M. A., Easton, D. F., Antoniou, A. C., McGuffog, L., Evans, D. G., Barrowdale, D., Frost, D., . . . Olsson, H. (2017). Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *JAMA : The Journal of the American Medical Association, 317*(23), 2402–2416. https://10.1001/jama.2017.7112

Küpers, L. K., Monnereau, C., Salas, L. A., Ghantous, A., Page, C. M., Wilcox, A. J., Czamara, D., Novoloaca, A., Hoyo, C., Breton, C. V., Allard, C., Just, A. C., Bakulski, K. M., Holloway, J. W., Everson, T. M., Xu, C., Huang, R., van der Plaat, D. A., Merid, S. K., . . . Felix, J. F. (2019). Meta-analysis of epigenome-wide association studies in neonates reveals widespread differential DNA methylation associated with birthweight. *Nature Communications, 10*(1), 1893. https://10.1038/s41467-019-09671-3

Lampert, E. (2008). Posmodernidad y universidad: ¿ Una reflexión necesaria? *Perfiles Educativos, 30*(120), 79–93.

Laot, L., Sonigo, C., Nobre, J., Benachi, A., Dervin, T., El Moujahed, L., Mayeur, A., Stoppa-Lyonnet, D., Steffann, J., & Grynberg, M. (2022). Should preimplantation genetic testing (PGT) systematically be proposed to BRCA pathogenic variant carriers? *Cancers, 14*(23), 5769.

Laudano, C. N. (2013). (2013). Shulamith firestone: Una propuesta pionera acerca del potencial liberador de la tecnología en la vida de las mujeres. Paper presented at the *III Jornadas Del Centro Interdisciplinario De Investigaciones En Género 25-27 De Septiembre De 2013 La Plata, Argentina. Desde Cecilia Grierson Hasta Los Debates Actuales,*

Lazarin, G. A., Hawthorne, F., Collins, N. S., Platt, E. A., Evans, E. A., & Haque, I. S. (2014). Systematic classification of disease severity for evaluation of expanded carrier screening panels. *PloS One, 9*(12), e114391.

Leblanc, E., Narducci, F., Ferron, G., Mailliez, A., Charvolin, J., Houssein, E. H., Guyon, F., Fourchotte, V., Lambaudie, E., Crouzet, A., Fouche, Y., Gouy, S., Collinet, P., Caquant, F., Pomel, C., Golfier, F., Vaini-Cowen, V., Fournier, I., Salzet, M., . . . Hudry, D. (2023). Prophylactic radical fimbriectomy with delayed oophorectomy in women with a high risk of developing an ovarian carcinoma: Results of a prospective national pilot study. *Cancers, 15*(4), 1141. https://10.3390/cancers15041141

Lee, A., Mavaddat, N., Wilcox, A. N., Cunningham, A. P., Carver, T., Hartley, S., Babb de Villiers, C., Izquierdo, A., Simard, J., Schmidt, M. K., Walter, F. M., Chatterjee, N., Garcia-Closas, M., Tischkowitz, M., Pharoah, P., Easton, D. F., & Antoniou, A. C. (2019). BOADICEA: A comprehensive breast cancer risk prediction model incorporating genetic and nongenetic risk factors. *Genetics in Medicine, 21*(8), 1708–1718. https://10.1038/s41436-018-0406-9

Lema, C. (2015). Mujeres y reproducción asistida: ¿Autonomía o sujeción? Boletín Del Ministerio De Justicia.

https://revistas.mjusticia.gob.es/index.php/BMJ/article/download/9270/8866/11868

Lemke, T. (2001). 'The birth of bio-politics': Michel foucault's lecture at the collège de france on neo-liberal governmentality. *Economy and Society, 30*(2), 190–207.

Lippman, A. (1991). Prenatal genetic testing and screening: Constructing needs and reinforcing inequities. *American Journal of Law & Medicine, 17*(1), 15–50. https://10.1017/s0098858800007917

Lipton, J. H., Zargar, M., Warner, E., Greenblatt, E. E., Lee, E., Chan, K. K. W., & Wong, W. W. L. (2020). Cost effectiveness of in vitro fertilisation and preimplantation genetic testing to prevent transmission of BRCA1/2 mutations. *Human Reproduction (Oxford), 35*(2), 434–445. https://10.1093/humrep/dez203

Liu, L., Gao, J., He, X., Cai, Y., Wang, L., & Fan, X. (2017). Association between assisted reproductive technology and the risk of autism spectrum disorders in the offspring: A meta-analysis. *Scientific Reports, 7*(1), 46207. https://10.1038/srep46207

Llanos Escobar, A. (2009). ¿Qué entendemos hoy por bioética? *Revista Selecciones De Bioética, 15*, 3–6.

López, B. R. (2011). Qué hijos tener. libertad procreativa, autonomía parental y principio del daño. *Télos, 18*(1-2), 127–151.

Lovo, J. (2020). Prevención cuaternaria: Hacia un nuevo paradigma. *Atención Familiar, 27*(4), 212–215.

Lubinski, J., Kotsopoulos, J., Moller, P., Pal, T., Eisen, A., Peck, L., Karlan, B. Y., Aeilts, A., Eng, C., Bordeleau, L., Foulkes, W. D., Tung, N., Couch, F. J., Fruscio, R., Ramon Y Cajal, T., Singer, C. F., Neuhausen, S. L.,

Zakalik, D., Cybulski, C., . . . Narod, S. A. (2024). MRI surveillance and breast cancer mortality in women with BRCA1 and BRCA2 sequence variations. *JAMA Oncology,* https://10.1001/jamaoncol.2023.6944

Luke, B., Brown, M. B., Wantman, E., Forestieri, N. E., Browne, M. L., Fisher, S. C., Yazdy, M. M., Ethen, M. K., Canfield, M. A., Watkins, S., Nichols, H. B., Farland, L. V., Oehninger, S., Doody, K. J., Eisenberg, M. L., & Baker, V. L. (2021). The risk of birth defects with conception by ART. *Human Reproduction (Oxford), 36*(1), 116–129. https://10.1093/humrep/deaa272

MacKenzie, J. (2009, Mai, 9). Nel noddings: Una mujer extraordinaria. *Mackenzieblog,* https://jotamac.typepad.com/jotamacs_weblog/2009/05/nel-noddings-una-mujer-extraordinaria.html

Macklon, N. S., Geraedts, J. P., & Fauser, B. C. (2002). Conception to ongoing pregnancy: The 'black box'of early pregnancy loss. *Human Reproduction Update, 8*(4), 333–343.

Manchanda, R., Gaba, F., Talaulikar, V., Pundir, J., Gessler, S., Davies, M., & Menon, U. (2022). Risk-Reducing Salpingo-Oophorectomy and the use of hormone replacement therapy below the age of natural menopause. *BJOG : An International Journal of Obstetrics and Gynaecology, 129*(1), e16–e34. https://10.1111/1471-0528.16896

Mannette, R. (2021). Navigating a world of genes: A conceptual analysis of gene fetishism, geneticization, genetic exceptionalism and genetic essentialism. *European Journal of Medical Genetics, 64*(8), 104232.

Martí Gual, A. (2011). *Maternidad y técnicas de reproducción asistida. un análisis, desde la perspectiva de género, de los conflictos y experiencias de las mujeres usuarias*. Universitat Jaume I.

Martín Clavijo, M., Martín Martín, J. M., & García Pérez, M. I. (2018). Mujeres dentro y fuera de la academia.

Menzel, J. E., Krawczyk, R. & Thompson, J. K. (2011). *Attitudinal Assessment of Body Image for Adolescents and Adults.* https://digitalcommons.usf.edu/psy_facpub/2043

Merleau-Ponty, N., Vertommen, S., & Pucéat, M. (2018). "I6 passages: On the reproduction of a human embryonic stem cell line from israel to france". *New Genetics and Society, 37*(4), 338–361. https://10.1080/14636778.2018.1548269

Mertens, J., Belva, F., van Montfoort, A. P. A., Regin, M., Zambelli, F., Seneca, S., Couvreu de Deckersberg, E., Bonduelle, M., Tournaye, H., Stouffs, K., Barbé, K., Smeets, H. J. M., Van de Velde, H., Sermon, K., Blockeel, C., & Spits, C. (2024). Children born after assisted reproduction more commonly carry a mitochondrial genotype associating with low birthweight. *Nature Communications, 15*(1), 1232. https://10.1038/s41467-024-45446-1

Metcalfe, K. A., Price, M. A., Mansfield, C., Hallett, D. C., Lindeman, G. J., Fairchild, A., Posner, J., Friedman, S., Snyder, C., Lynch, H. T., Evans, D. G., Narod, S. A., & Liede, A. (2020). Predictors of long-term cancer-related distress among female BRCA1 and BRCA2 mutation carriers without a cancer diagnosis: An international analysis. *British Journal of Cancer, 123*(2), 268–274. https://10.1038/s41416-020-0861-3

Metcalfe, K., Huzarski, T., Gronwald, J., Kotsopoulos, J., Kim, R., Moller, P., Pal, T., Aeilts, A., Eisen, A., Karlan, B., Bordeleau, L., Tung, N., Olopade, O., Zakalik, D., Singer, C. F., Foulkes, W., Couch, F., Neuhausen, S. L., Eng, C., . . . Narod, S. A. (2024). Risk-reducing mastectomy and breast cancer mortality in women with a BRCA1 or BRCA2 pathogenic variant: An international analysis. *British Journal of Cancer, 130*(2), 269–274. https://10.1038/s41416-023-02503-8

Michaan, N., Leshno, M., Cohen, Y., Safra, T., Peleg-Hasson, S., Laskov, I., & Grisaru, D. (2021). Preimplantation genetic testing for BRCA gene mutation carriers: A cost effectiveness analysis. *Reproductive Biology and Endocrinology, 19*(1), 153. https://10.1186/s12958-021-00827-9

Michel Foucault. (2004). *Seguridad, territorio, población. Curso en el college de france (1977-1978)* (2006th ed.). Fondo de cultura económica de Argentina, s.a.

Michel Foucault. (2014). *Historia de la sexualidad /Vol. 1. La voluntad de saber* Siglo XXI Editores México. Retrieved from https://www.perlego.com/book/1911452/historia-de-la-sexualidad-vol-1-la-voluntad-de-saber-pdf

Miki, Y., Swensen, J., Shattuck-Eidens, D., Futreal, P. A., Harshman, K., Tavtigian, S., Liu, Q., Cochran, C., Bennett, L. M., & Ding, W. (1994). A strong candidate for the breast and ovarian cancer susceptibility gene BRCA1. *Science, 266*(5182), 66–71. https://10.1126/science.7545954

Minello, N. (1999). *A modo de silabario: Para leer a michael foucault.* El Colegio de México.

Ministerio de Sanidad. (n.d.). Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida. https://cnrha.sanidad.gob.es/documentacion/comision/home.htm

Национальная стратегия действий в интересах женщин на 2017-2022 годы (la estrategia nacional para las mujeres 2017-2022), (2018). https://mintrud.gov.ru/ministry/programms/8/5

Misra, D. P., & Ravindran, V. (2019). Conflicts of interest in academic publishing: When in doubt, declare! *Journal of the Royal College of Physicians of Edinburgh, 49*(3), 179–181.

Mohapatra, S., & Fox, D. (2020). The moral economy of fertility markets: Hope and hype, history, and inclusion. *The Journal of Law, Medicine & Ethics, 48*(4), 765–767. https://10.1177/1073110520979387

Mohr-Sasson, A., Dadon, T., Perri, T., Rosenblat, O., Friedman, E., & Korach, J. (2023). Prophylactic salpingectomy with delayed oophorectomy as a two-staged alternative for primary prevention of ovarian cancer in BRCA1/2 mutation carriers: Women's point of view. *Menopause (New York, N.Y.), 30*(5), 476–479. https://10.1097/GME.0000000000002168

Mor, P., Brennenstuhl, S., & Metcalfe, K. A. (2018). Uptake of preimplantation genetic diagnosis in female BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Journal of Genetic Counseling, 27*(6), 1386–1394. https://10.1007/s10897-018-0264-2

Binetti, M. J. (2014). La diferencia ontológica de la «madre-matriz-materia» en la superación de la diferencia sexual. Una lectura de Luce Irigaray. https://www.ull.es/revistas/index.php/clepsydra/article/download/2571/1618/

Morgan, O., Belda, R., Schnur, J., Montgomery, G., Parmar, S., Chirivella, I., & Cano, A. (2023). Prophylactic mastectomy and bilateral salpingo-oophorectomy in patients with breast cancer: A systematic review of postsurgical sexual function and menopausal hormone therapy symptom mitigation. *Sexual Medicine Reviews, 12*(1), 3–13. https://10.1093/sxmrev/qead020

Morin, E. (1999). *Los siete saberes necesarios para la educación del futuro*. UNESCO.

Morin, E., & Pakman, M. (2003). *Introducción al pensamiento complejo*. gedisa Barcelona.

Moynihan R. (2002). Selling sickness : The pharmaceutical industry and disease mongering. *BMJ, 324*, 886–891.

Murillo, M. (2020). (2020). Tres aportes de la historia de la sexualidad de M. foucault al psicoanálisis. Paper presented at the *XII Congreso Internacional De Investigación Y Práctica Profesional En Psicología. XXVII Jornadas De Investigación. XVI Encuentro De Investigadores En Psicología Del MERCOSUR. II Encuentro De Investigación De Terapia Ocupacional. II Encuentro De Musicoterapia,*

Nahshon, C., Lavie, O., & Oron, G. (2023). Attitude of BRCA1/2 mutation carriers towards fertility preservation, family planning and preimplantation genetic testing for primary prevention of breast and ovarian cancer in the next generation. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics, 40*(12), 2835–2842.

Nedelsky, J. (2011). *Law's relations: A relational theory of self, autonomy, and law*. OUP USA.

Noble, D. (2008). Genes and causation. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series A: Mathematical, Physical, and Engineering Sciences, 366*(1878), 3001–3015. https://10.1098/rsta.2008.0086

Noddings, N. (2010). *The maternal factor: Two paths to morality*. University of California Press.

Noddings, N. (1990). Feminist fears in ethics. *Journal of Social Philosophy, 21*(2-3)

Norme in materia di procreazione medicalmente assistita. (GU serie generale n.45 del 24-02-2004), (2004). https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2004/02/24/004G0062/sg

Novas, C., & Rose, N. (2000). Genetic risk and the birth of the somatic individual. *Economy and Society, 29*(4), 485–513.

Oxley, S., Sia, J., Samuels, A., Kalra, A., Wei, X., Fierheller, C. T., Sideris, M., Mccluggage, W. G., Fraser, H., & Ackerman, C. (2024). Experiences of women following risk-reducing early-salpingectomy and delayed-oophorectomy and salpingo-oophorectomy on the PROTECTOR trial: A qualitative study. *International Journal of Gynecological Cancer,*

Padilla, I. (2013). *El legado de los monstruos. tratado sobre el miedo y lo terrible*. Taurus.

Paluch-Shimon, S., Cardoso, F., Sessa, C., Balmana, J., Cardoso, M. J., Gilbert, F., & Senkus, E. (2016). Prevention and screening in BRCA mutation carriers and other breast/ovarian hereditary cancer syndromes: ESMO clinical practice guidelines for cancer prevention and screening. *Annals of Oncology, 27*(suppl 5), 103. https://10.1093/annonc/mdw327

Pampols, T. (2021). Consulta sobre el concepto de accionabilidad clínica en los estudios genéticos de secuenciación genómica o exómica en la asistencia y en la investigación. https://aegh.org/download/821/comision-de-etica-docs-publicos/16890/respuesta7-accionabilidadsep2021-2.pdf

Parens, E., & Asch, A. (1999). Special supplement: The disability rights critique of prenatal genetic testing reflections and recommendations. *The Hastings Center Report, 29*(5), S1–S22.

Park, S. Y., Kim, Y., Kim, S., & Katapodi, M. C. (2023a). Informational needs of individuals from families harboring BRCA pathogenic variants: A systematic review and content analysis. *Genetics in Medicine, 25*(4), 100001.

Park, S. Y., Kim, Y., Kim, S., & Katapodi, M. C. (2023b). Informational needs of individuals from families harboring BRCA pathogenic variants: A systematic review and content analysis. *Genetics in Medicine, 25*(4), 100001. https://10.1016/j.gim.2022.100001

Parker, M. (2007). The best possible child. *Journal of Medical Ethics, 33*(5), 279–283.

Patenaude, A. F., Tung, N., Ryan, P. D., Ellisen, L. W., Hewitt, L., Schneider, K. A., Tercyak, K. P., Aldridge, J., & Garber, J. E. (2013). Young adult daughters of BRCA1/2 positive mothers: What do they know about hereditary cancer and how much do they worry? *Psycho-Oncology (Chichester, England), 22*(9), 2024–2031. https://10.1002/pon.3257

Patrizio, P., Albertini, D. F., Gleicher, N., & Caplan, A. (2022). The changing world of IVF: The pros and cons of new business models offering assisted reproductive technologies. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics, 39*(2), 305–313.

Patrizio, P., Shoham, G., Shoham, Z., Leong, M., Barad, D. H., & Gleicher, N. (2019). Worldwide live births following the transfer of chromosomally "abnormal" embryos after PGT/A: Results of a worldwide web-based survey. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics, 36*, 1599–1607.

Paulson, R. J. (2017). Preimplantation genetic screening: What is the clinical efficiency? *Fertility and Sterility, 108*(2), 228–230. https://10.1016/j.fertnstert.2017.06.023

Pavone, V., & Goven, J. (2017). Bio-identification, value creation and the reproductive bioeconomy: Insights from the reprogenetics sector in spain. *Bioeconomies* (pp. 129–159). Springer International Publishing AG. https://10.1007/978-3-319-55651-2_6

Pavone, V., & Lafuente, S. (2014). Patients, consumers or neither: narratives and positions of women in the case of preimplantation diagnosis in Spanish State. *Revista de derecho y genoma humano, Spec*

No, 289–300. Retrieved from https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24915712

Pennings, G., Bonduelle, M., & Liebaers, I. (2003). Decisional authority and moral responsibility of patients and clinicians in the context of preimplantation genetic diagnosis. *Reproductive Biomedicine Online, 7*(5), 509–513.

Petrucelli, N., Daly, M. B., & Pal, T. (2022). BRCA1-and BRCA2-associated hereditary breast and ovarian cancer.

Phillips, K., & Friedlander, M. L. (2022). Risk of peritoneal cancer after risk-reducing bilateral salpingo-oophorectomy for women with germline BRCA pathogenic variants: A cause for concern or potentially avoidable? *Journal of Clinical Oncology, 40*(17), 1850–1852. https://10.1200/JCO.22.00325

Pluckrose, H., & Lindsay, J. (2023). *Teorías cínicas*

Popovic, M., Borot, L., Lorenzon, A. R., Lopes, A. L. R. d. C., Sakkas, D., Lledó, B., Morales, R., Ortiz, J. A., Polyzos, N. P., Parriego, M., Azpiroz, F., Galain, M., Pujol, A., Menten, B., Dhaenens, L., Vanden Meerschaut, F., Stoop, D., Rodriguez, M., de la Blanca, E. P., . . . Vassena, R. (2024). Implicit bias in diagnosing mosaicism amongst preimplantation genetic testing providers: Results from a multicenter study of 36 395 blastocysts. *Human Reproduction (Oxford), 39*(1), 258–274. https://10.1093/humrep/dead213

Possick, C., & Kestler-Peleg, M. (2020). BRCA and motherhood: A matter of time and timing. *Qualitative Health Research, 30*(6), 825–835. https://10.1177/1049732319885113

Qin, Jiabi, M.D., Ph.D, Liu, X., M.D, Sheng, X., M.D, Wang, H., M.D, & Gao, S., M.D. (2016). Assisted reproductive technology and the risk of

pregnancy-related complications and adverse pregnancy outcomes in singleton pregnancies: A meta-analysis of cohort studies. *Fertility and Sterility, 105*(1), 73–85.e6. https://10.1016/j.fertnstert.2015.09.007

Quiroga, M. Á T. (2021). La libertad reproductiva en disputa: Gestación en venta como opresión. *Arbor, 197*(802), a631.

Ramos-Ibeas, P., Heras, S., Gómez-Redondo, I., Planells, B., Fernández-González, R., Pericuesta, E., Laguna-Barraza, R., Pérez-Cerezales, S., & Gutiérrez-Adán, A. (2019). Embryo responses to stress induced by assisted reproductive technologies. *Molecular Reproduction and Development, 86*(10), 1292–1306. https://10.1002/mrd.23119

Ramus, S. J., Antoniou, A. C., Kuchenbaecker, K. B., Soucy, P., Beesley, J., Chen, X., McGuffog, L., Sinilnikova, O. M., Healey, S., & Barrowdale, D. (2012). Ovarian cancer susceptibility alleles and risk of ovarian cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Human Mutation, 33*(4), 690–702.

Reigstad, M. M., Larsen, I. K., Myklebust, T. Å, Robsahm, T. E., Oldereid, N. B., Brinton, L. A., & Storeng, R. (2016). Risk of cancer in children conceived by assisted reproductive technology. *Pediatrics (Evanston), 137*(3), e20152061. https://10.1542/peds.2015-2061

Rhiem, K., Auber, B., Briest, S., Dikow, N., Ditsch, N., Dragicevic, N., Grill, S., Hahnen, E., Horvath, J., Jaeger, B., Kast, K., Kiechle, M., Leinert, E., Morlot, S., Püsken, M., Schäfer, D., Schott, S., Schroeder, C., Siebers-Renelt, U., . . . Schmutzler, R. K. (2022). Consensus recommendations of the german consortium for hereditary breast and ovarian cancer. *Breast Care (Basel, Switzerland), 17*(2), 199–207. https://10.1159/000516376

Rhon-Calderon, E. A., Hemphill, C. N., Vrooman, L. A., Rosier, C. L., Lan, Y., Ord, T., Coutifaris, C., Mainigi, M., Schultz, R. M., & Bartolomei, M.

S. (2024). Trophectoderm biopsy of blastocysts following IVF and embryo culture increases epigenetic dysregulation in a mouse model. *Human Reproduction (Oxford), 39*(1), 154–176. https://10.1093/humrep/dead238

Ricoeur, P. (1995). La interpretación: Un ensayo sobre Freud. Siglo XXI.

Rivera, P. E. D., & Barrón, L. A. G. (2023). El discurso del miedo: Por qué nos convence más la emoción que la razón. *Comunicación Y Hombre,* (19), 91–108.

Rizzo, N. (2012). Un análisis sobre la reproducción social como proceso significativo y como proceso desigual. *Sociológica (México), 27*(77), 281–297.

Robertson, J. A. (1994). *Children of choice: Freedom and the new reproductive technologies*. Princeton University Press.

Robson, M., Hensley, M., Barakat, R., Brown, C., Chi, D., Poynor, E., & Offit, K. (2003). Quality of life in women at risk for ovarian cancer who have undergone risk-reducing oophorectomy. *Gynecologic Oncology, 89*(2), 281–287. https://10.1016/S0090-8258(03)00072-6

Rocca, A. V. (2008). Zygmunt Bauman: modernidad líquida y fragilidad humana. Nómadas. Critical Journal of Social and Juridical Sciences, 19(3).

Rönö, K., Rissanen, E., Bergh, C., Wennerholm, U., Opdahl, S., Romundstad, L. B., Henningsen, A. A., Spangmose, A. L., Pinborg, A., Gissler, M., & Tiitinen, A. (2022). The neurodevelopmental morbidity of children born after assisted reproductive technology: A nordic register study from the committee of nordic assisted reproductive technology and safety group. *Fertility and Sterility, 117*(5), 1026–1037. https://10.1016/j.fertnstert.2022.01.010

Rose, N. (2001). The politics of life itself. *Theory, Culture & Society, 18*(6), 1–30.

Rothman, B. K. (1978). Childbirth as negotiated reality. *Symbolic Interaction, 1*(2), 124–137.

Salari, S., Adashi, E. Y., Keller, L., Johnson, T. R., & Smith, G. D. (2023). Human embryos donated for human embryonic stem cell derivation. *Fertility and Sterility, 119*(1), 3–10.

Sanjuán, V. C. (2006). Sociedad del riesgo: Producción y sostenibilidad. *Papers: Revista De Sociología,* (82), 121–140.

Sargisian, N., Lannering, B., Petzold, M., Opdahl, S., Gissler, M., Pinborg, A., Henningsen, A. A., Tiitinen, A., Romundstad, L. B., & Spangmose, A. L. (2022). Cancer in children born after frozen-thawed embryo transfer: A cohort study. *PLoS Medicine, 19*(9), e1004078.

Savulescu, J. (2021). O-055 why we should be testing embryos for polygenic traits. *Human Reproduction, 36*(Supplement_1), deab127. 003.

Savulescu, J. (2001). Procreative beneficence: Why we should select the best children. *Bioethics, 15*(5-6), 413–426.

Savulescu, J., & Kahane, G. (2009). The moral obligation to create children with the best chance of the best life. *Bioethics, 23*(5), 274–290.

Scaravelli, G., De Luca, R., Spoletini, R., Speziale, L., Fedele, F., Bolli, S., Mazzola, M., Bertini, A., Di Monte, C., & Vigiliano, V. (2024). Minerva obstetrics and gynecology 2024 april; 76 (2): 118-26. *Minerva, 76*(2), 118–126.

Sciorio, R., Tramontano, L., Rapalini, E., Bellaminutti, S., Bulletti, F. M., D'Amato, A., Manna, C., Palagiano, A., Bulletti, C., & Esteves, S. C. (2023). Risk of genetic and epigenetic alteration in children conceived

following ART: Is it time to return to nature whenever possible? *Clinical Genetics, 103*(2), 133–145. https://10.1111/cge.14232

Sentenza n. 151/2009. (2009). https://www.cortecostituzionale.it/actionSchedaPronuncia.do?anno=2009&numero=151

Sentenza n. 229/2015, (2015a). https://www.cortecostituzionale.it/actionSchedaPronuncia.do?param_ecli=ECLI:IT:COST:2015:229

Sentenza n. 229/2015. (2015b). https://www.cortecostituzionale.it/actionSchedaPronuncia.do?param_ecli=ECLI:IT:COST:2015:229

Shanley, M. L. (2002). *Making babies, making families: What matters most in an age of reproductive technologies, surrogacy, adoption, and same-sex and unwed parents*. Beacon Press.

Shenfield, F., Pennings, G., Devroey, P., Sureau, C., Tarlatzis, B., & Cohen, J. (2003). Taskforce 5: Preimplantation genetic diagnosis. *Human Reproduction (Oxford), 18*(3), 649–651. https://10.1093/humrep/deg110

Siermann, M., Claesen, Z., Pasquier, L., Raivio, T., Tšuiko, O., Vermeesch, J. R., & Borry, P. (2022). A systematic review of the views of healthcare professionals on the scope of preimplantation genetic testing. *Journal of Community Genetics, 13*(1), 1–11. https://10.1007/s12687-021-00573-w

Siyam, T., Ross, S., Campbell, S., Eurich, D. T., & Yuksel, N. (2017). The effect of hormone therapy on quality of life and breast cancer risk after risk-reducing salpingo-oophorectomy: A systematic review. *BMC Women's Health, 17*(1), 22. https://10.1186/s12905-017-0370-6

Smeenk, J., Wyns, C., De Geyter, C., Kupka, M., Bergh, C., Cuevas Saiz, I., De Neubourg, D., Rezabek, K., Tandler-Schneider, A., Rugescu, I., & Goossens, V. (2023). ART in europe, 2019: Results generated from european registries by ESHRE. *Human Reproduction (Oxford), 38*(12), 2321–2338. https://10.1093/humrep/dead197

Smith, K. C., Schlesinger, M., Warne, E., Wise, M., & Grob, R. (2023). The familial canopy as thought space for meaning making, emotional calibration and planful action around inherited cancer risk. *SSM-Qualitative Research in Health, 3*, 100282.

Sociedad Española de Fertilidad. (2021). Registro SEF 2021: Actividad, eficacia y seguridad de las técnicas de reproducción asistida en España. https://www.registrosef.com/public/docs/sef2021_IAFIV.pdf

Somigliana, E., Costantini, M. P., Filippi, F., Terenziani, M., Riccaboni, A., Nicotra, V., Rago, R., Paffoni, A., Mencaglia, L., Magnolfi, S., Zuccarello, D., Rienzi, L., Spinella, F., Capalbo, A., Scaravelli, G., & Testa, S. (2022). Fertility counseling in women with hereditary cancer syndromes. *Critical Reviews in Oncology/Hematology, 171*, 103604. https://10.1016/j.critrevonc.2022.103604

Sparrow, R. (2007). Procreative beneficence, obligation, and eugenics. *Genomics, Society and Policy, 3*(3), 43.

Spinella, F., Bronet, F., Carvalho, F., Coonen, E., De Rycke, M., Rubio, C., Goossens, V., & Van Montfoort, A. (2023). ESHRE PGT consortium data collection XXI: PGT analyses in 2018. *Human Reproduction Open, 2023*(2), hoad010. https://https://doi.org/10.1093/hropen/hoad010

Staton, A. D., Kurian, A. W., Cobb, K., Mills, M. A., & Ford, J. M. (2008). Cancer risk reduction and reproductive concerns in female BRCA1/2 mutation carriers. *Familial Cancer, 7*, 179–186.

Stuart, J. (2018). *On liberty.* ARCTURUS Publishing Limited.

Suivi des patientes porteuses d'une mutation des gènes BRCA1 et 2 : Recommandations de l'InCa 2017.https://10.1016/j.femme.2018.01.004

Sundh, K. J., Henningsen, A. A., Källen, K., Bergh, C., Romundstad, L. B., Gissler, M., Pinborg, A., Skjaerven, R., Tiitinen, A., Vassard, D., Lannering, B., & Wennerholm, U. (2014). Cancer in children and young adults born after assisted reproductive technology: A nordic cohort study from the committee of nordic ART and safety (CoNARTaS). *Human Reproduction (Oxford), 29*(9), 2050–2057. https://10.1093/humrep/deu143

Tarsounas, M., & Sung, P. (2020). The antitumorigenic roles of BRCA1–BARD1 in DNA repair and replication. *Nature Reviews. Molecular Cell Biology, 21*(5), 284–299. https://10.1038/s41580-020-0218-z

Taylor, C. H. (1994). La ética de la autenticidad. tres formas de malestar.

Taylor, C. (1996). Fuentes del yo: La construcción de la identidad moderna.

ten Have, H. A. (2001). Genetics and culture: The geneticization thesis. *Medicine, Health Care, and Philosophy, 4*(3), 295–304. https://10.1023/A:1012090810798

Terry, M. B. e. a. (2017). *Legacy Girls Study.* www.publichealth.columbia.edu. https://www.publichealth.columbia.edu/research/studies/legacy-girls-study/researchers

Terry, M. B., Keegan, T. H., Houghton, L. C., Goldberg, M., Andrulis, I. L., Daly, M. B., Buys, S. S., Wei, Y., Whittemore, A. S., & Protacio, A. (2017). Pubertal development in girls by breast cancer family history: The LEGACY girls' cohort. *Breast Cancer Research, 19*, 1–11.

Tesser, C. D. (2017). Why is quaternary prevention important in prevention? *Revista De Saude Publica, 51*, 116.

Torrence, R. (2023, Jun 13). The fertility business is booming as startups go after big profits in a $54 billion market, even as other healthcare companies slump. *Business Insider* https://search.proquest.com/docview/2825213852

ValDés, E. (2018). ¿Hijos a la carta? bioderecho, beneficencia procreativa y autonomía parental reproductiva en sociedades laicas y pluralistas. *Bioética Laica.Vida, Muerte, Género, Reproducción Y Familia,*

van den Brink, F., Vollmann, M., Smeets, M. A. M., Hessen, D. J., & Woertman, L. (2018). Relationships between body image, sexual satisfaction, and relationship quality in romantic couples. *Journal of Family Psychology, 32*(4), 466–474. https://10.1037/fam0000407

Vázquez García, F. (2009). *De la microfísica del poder a la gubernamentalidad neoliberal. Nota sobre la actualidad filosófico-política de Michel Foucault.* Retrieved from http://hdl.handle.net/10498/9165

Velasco Cañas, D. F., Contreras Landgrave, G., & Ibarra Espinoza, M. L. (2023). Biopolítica y medicalización: Un análisis de la pandemia por covid-19 desde michel foucault. *Andamios, 20*(52), 411–429.

Venkitaraman, A. R. (2014). Cancer suppression by the chromosome custodians, BRCA1 and BRCA2. *Science (American Association for the Advancement of Science), 343*(6178), 1470–1475. https://10.1126/science.1252230

Vermeulen, R. F. M., Korse, C. M., Kenter, G. G., Brood-van Zanten, M. M. A., & Beurden, M. v. (2019). Safety of hormone replacement therapy following risk-reducing salpingo-oophorectomy: Systematic review of literature and guidelines. *Climacteric : The Journal of the International*

Menopause Society, 22(4), 352–360. https://10.1080/13697137.2019.1582622

Verordnung zur regelung der präimplantationsdiagnostik (präimplantationsdiagnostikverordnung - PIDV), (2013). https://www.gesetze-im-internet.de/pidv/BJNR032300013.html

Vertommen, S. (2017). From the pergonal project to kadimastem: A genealogy of israel's reproductive-industrial complex. *BioSocieties, 12*(2), 282–306. https://10.1057/biosoc.2015.44

Vertommen, S., Pavone, V., & Nahman, M. (2022). Global fertility chains: An integrative political economy approach to understanding the reproductive bioeconomy. *Science, Technology, & Human Values, 47*(1), 112–145.

Vignolo, J., Vacarezza, M., Álvarez, C., & Sosa, A. (2011). Niveles de atención, de prevención y atención primaria de la salud. *Archivos De Medicina Interna, 33*(1), 7–11.

Vriesen, N., Carmany, E. P., & Natoli, J. L. (2022). Clinical outcomes of preimplantation genetic testing for hereditary cancer syndromes: A systematic review. *Prenatal Diagnosis, 42*(2), 201–211. https://10.1002/pd.6084

Vrooman, L. A., & Bartolomei, M. S. (2017). Can assisted reproductive technologies cause adult-onset disease? evidence from human and mouse. *Reproductive Toxicology (Elmsford, N.Y.), 68*, 72–84. https://10.1016/j.reprotox.2016.07.015

Vuković, P., Peccatori, F. A., Massarotti, C., Miralles, M. S., Beketić-Orešković, L., & Lambertini, M. (2021). Preimplantation genetic testing for carriers of BRCA1/2 pathogenic variants. *Critical Reviews in*

Oncology/Hematology, 157, 103201. https://10.1016/j.critrevonc.2020.103201

Wang, X., Dong, Y., Zhang, H., Zhao, Y., Miao, T., Mohseni, G., Du, L., & Wang, C. (2024). DNA methylation drives a new path in gastric cancer early detection: Current impact and prospects. *Genes & Diseases, 11*(2), 847–860.

Wei, X., Oxley, S., Sideris, M., Kalra, A., Legood, R., & Manchanda, R. (2022). 2022-RA-1270-ESGO Quality of life after risk-reducing surgery for breast and ovarian cancer prevention: A systematic review and meta-analysis. *International Journal of Gynecological Cancer, 32*(Suppl 2), A383. https://10.1136/ijgc-2022-ESGO.822

Wen, J., B.S, Jiang, J., B.S, Ding, C., B.S, Dai, J., M.D, Liu, Y., B.S, Xia, Yankai, M.D., Ph.D, Liu, Jiayin, M.D., Ph.D, & Hu, Zhibin, M.D., Ph.D. (2012). Birth defects in children conceived by in vitro fertilization and intracytoplasmic sperm injection: A meta-analysis. *Fertility and Sterility, 97*(6), 1331–1337.e4. https://10.1016/j.fertnstert.2012.02.053

Weng, S., Huang, Y., Huang, Y., Li, Y., & Chien, L. (2022). Assisted reproductive technology and risk of childhood cancers. *JAMA Network Open, 5*(8), e2230157. https://10.1001/jamanetworkopen.2022.30157

Wertz, D. C., & Knoppers, B. M. (2002). Serious genetic disorders: Can or should they be defined? *American Journal of Medical Genetics, 108*(1), 29–35. https://10.1002/ajmg.10212

Wilhelm, M., Dahl, E., Alexander, H., Brähler, E., & Stöbel-Richter, Y. (2013). Ethical attitudes of german specialists in reproductive medicine and legal regulation of preimplantation sex selection in germany. *PloS One, 8*(2), e56390. https://10.1371/journal.pone.0056390

Wolny, J. (2023). Procreative benevolence: A moral obligation or a justification of neoliberal ethics?

Yoshida, R. (2021). Hereditary breast and ovarian cancer (HBOC): Review of its molecular characteristics, screening, treatment, and prognosis. *Breast Cancer, 28*(6), 1167–1180. https://10.1007/s12282-020-01148-2

Young, A. L., Butow, P. N., Tucker, K. M., Williams, R., Healey, E., & Wakefield, C. E. (2019). Health professional and at-risk BRCA young adult perspectives about information needs: What does gen Y need to know? *Journal of Genetic Counseling, 28*(6), 1154–1165.

Zárate Ortiz, J. F. (2015). La identidad como construcción social desde la propuesta de Charles Taylor. *Eidos,* (23), 117–134.

Zarbo, C., Fruscio, R., Brugnera, A., Strepparava, M. G., Secomandi, R., Malandrino, C., Celi, C., Sina, F. P., Tessitore, I. V., & Dessì, V. (2024). An exploration of body image distress in women who underwent a prophylactic bilateral salpingo-oophorectomy (PBSO). *CurrentPsychology, 43*(10), 8752–85