



Diagnóstico prenatal. Realidad y esperanza

Dr. Francesc Abel (Médico ginecólogo, SJ) *

PRENATAL DIAGNOSIS, REALITY AND HOPE. ABEL F.

Keywords: prenatal diagnosis, bioethics, abortion.

English Abstract: The bioethical problems connected with prenatal diagnosis have something to do with difference between diagnostic possibilities and therapeutics impossibilities. There are 3.500 genetic diseases, but only three or four of them can be cured at the present. The prenatal diagnosis is normally designed to eliminate a malformed foetus. This behaviour reduces the malformed person to category of undesirable malformation. To inform rightly to parents is necessary a no-directive approach, because the language is a subtil tool which can produce big changes in the way of understanding the reality. The author, a well-known expert in bioethics, has his hope pinned on a use of biomedical techniques to service of life, and that genetists and obstetricians will be faithful to principle *Primum non nocere*.

Con este artículo continuamos la publicación de trabajos sobre problemas bioéticos que iniciamos en el número anterior.

Los problemas asociados al diagnóstico prenatal inciden plenamente en la esfera de la bioética, tal como lo describe el Dr. Francesc Abel en este artículo.

DIMENSIÓN ESTADÍSTICA

Entre 3 y 6 por cien recién nacidos (vivos y muertos) presentan al nacer algún tipo de defecto congénito (cromosómico, genético, malformativo, esporádico). Estos defectos congénitos son causa del 30-50 % de las muertes fetales y neonatales y del 30 % de las deficiencias mentales y sensoriales.

TRANSMISIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Los defectos congénitos se transmiten de tres maneras:

A) Anormalidades cromosómicas

El 0,5 por 100 recién nacidos vivos son portadores de anormalidades cromosómicas. Pueden ser alteraciones comprendidas entre el par 1 y el par 22 (autosomopatías) sea en el número (alteraciones numéricas) —como sucede en el síndrome de Down o trisomía 21— sea en la estructura (reparación anormal de roturas cromosómicas). Un ejemplo de anomalía estructural es el síndrome del *cri du chat* —deleción parcial del brazo

corto del cromosoma 5. Es una enfermedad compatible generalmente con una supervivencia prolongada, pero que comporta una deficiencia mental muy profunda. Cuando hay alteraciones de los cromosomas sexuales (gonosomopatías) se producen malformaciones diversas, especialmente genitales y enfermedades que dan infertilidad. Las más frecuentes son el síndrome de Turner (ausencia de un cromosoma sexual. Sólo existe el cromosoma X:45, X0) y el síndrome de Klinefelter (individuos del sexo masculino con 47 cromosomas: 47, XXY).

B) Enfermedades génicas

Según su modo de transmisión pueden clasificarse en enfermedades monogénicas, debidas a un solo gen, que afectan a 1-2 por 100 de los recién nacidos, y poligénicas, debidas a diversos genes y factores diversos.

Los defectos monogénicos se transmiten hereditariamente según las leyes de Mendel. Pueden ser de tres tipos:

A:D Autosómica dominante

A:R Autosómica recesiva

L:X Ligada al sexo

Una enfermedad es autosómica dominante A:D cuando la produce un gen capaz de manifestarse en estado heterocigoto (una sola dosis génica). Ejemplo de enfermedades A:D son: acondroplasia; corea de Huntington; neurofibromatosis; riñones poliquisticos.

El riesgo que tiene cada hijo de heredar la enfermedad es del 50 %, tanto los niños como las niñas.

Una enfermedad A:R es la que sólo se manifiesta clínicamente en el homocigoto, los dos progenitores están sanos pero son portadores (heterocigotos para el gen). Ejemplo de enfermedades A:R son: Tay-Sachs; síndrome adreno-genital; fibrosis quística; talasemia mayor; fenilcetonuria.

El riesgo que tiene cada hijo de heredar la enfermedad es del 25 %, tanto los niños como las niñas. Un 50 % de ser portador (portadora) como los padres. Un 25 % de estar sano.

Las enfermedades ligadas al sexo L:X prácticamente son enfermedades originadas por un gen patológico del cromosoma X. Por las características de transmisión el dicho popular es que son enfermedades que transmiten las mujeres y sufren los hombres. Ejemplo de estas enfermedades son: hemofilia, distrofia muscular de Duchenne; enfermedad de Hunter; síndrome de Lesch-Nyhan; diabetes insípida.

El riesgo que tiene cada hijo varón es de 50/50. a) El 50 % de heredar el gen patológico y la enfermedad. b) El 50% de ser completamente normal. Por cada hija el riesgo es del 50 % de heredar el gen patológico y ser portadora como la madre, y el 50 % de no heredar el gen patológico.

C) Malformaciones congénitas

Casi la mitad de las malformaciones congénitas tienen una causa multifactorial. Con esto queremos decir que la lesión o malformación del feto es resul-

tado de la interacción entre factores genéticos y ambientales. Ejemplo de estas malformaciones son: anencefalia, luxación congénita de cadera, mielomeningocele.

Los factores ambientales que pueden causar malformaciones pueden clasificarse en:

a) Enfermedades maternas: diabetes mellitus; rubéola; fenilcetonuria; toxoplasmosis; otras virosis: citomegalia, gripe, parotiditis, hepatitis infecciosa, coxsackie B, mononucleosis infecciosa, poliomielitis, viruela y varicela.

b) Medicaciones maternas: citostáticos, hormonas, talidomida, tetraciclina, cloroquina, antiepilépticos, anticoagulantes, anticonceptivos orales.

c) Trastornos alimentarios de la madre: desnutrición, alcoholismo.

d) Radiaciones ionizantes.

POSIBILIDADES DIAGNÓSTICAS, IMPOSIBILIDADES TERAPÉUTICAS

Una buena parte de los problemas que plantea el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos está condicionada por las grandes posibilidades diagnósticas y pronósticas y los menguados recursos terapéuticos. De las 3.500 enfermedades genéticas que aproximadamente se conocen sólo un reducido número, que pueden contarse con los dedos de la mano, pueden curarse en la actualidad. La fenilcetonuria es el ejemplo típico: se trata de un problema del metabolismo de un aminoácido, la fenilalanina. Los desastrosos efectos de esta enfermedad (debilidad mental profunda) pueden evitarse por una dieta particular que debe observarse rigurosamente durante los primeros cinco o diez años de vida. La terapéutica es mucho menos satisfactoria en otras enfermedades como la drepanocitosis, las talasemias o la hemofilia. La evolución de enfermedades como la mucoviscidosis, las miopatías, el síndrome del cromosoma X frágil, son causa de grandes sufrimientos para los pacientes y sus familias. Hoy por hoy no existe para ellas una terapéutica eficaz.

En el caso de la mucoviscidosis la terapéutica es sólo paliativa y pocos individuos afectados sobrepasan los 20 ó 25 años, al igual que los pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Los individuos con síndrome del «X» frágil

padecen un deterioro mental profundo. Nada digamos del sufrimiento de los niños con mielomeningocele y sus familiares.

ERRORES DIAGNÓSTICOS Y DESPRECIO POR LA VIDA HUMANA

En la mayoría de los casos el diagnóstico prenatal proporcionará tranquilidad a unos padres angustiados al comprobar que no existe ningún defecto genético. También es cierto, sin embargo, que en los casos en los que se diagnostica un defecto, la conducta más generalizada es la interrupción del embarazo. La indicación o la demanda de diagnóstico prenatal tienen frecuentemente como objetivo la eliminación del feto malformado o con un defecto que se percibe como intolerable. Con ello se reduce a la persona malformada a la categoría de malformación de la que hay que precaverse.

A pesar del perfeccionamiento de las técnicas existen errores diagnósticos debidos a diversas causas. Estos errores consisten en diagnosticar una lesión o defecto en un feto sano (falso positivo) o, al revés, diagnosticar como sano un feto afectado (falso negativo).

El creciente desprecio a la vida humana y un peligroso eugenismo social conducen a abortar selectivamente a los fetos diagnosticados como positivos, es decir, que muestran una lesión o defecto. Este desprecio se hace especialmente patente en los casos de aborto selectivo de fetos varones en las enfermedades L:X, pues se sabe que el 50 % de los fetos abortados son sanos.

ASESORAMIENTO NO-DIRECTIVO

Si bien es cierto que la decisión de interrumpir o no la gestación corresponde a los padres (generalmente) debidamente informados, no podemos concluir que baste una información correcta del diagnóstico y estimación del riesgo para cumplir con el deber de informar debidamente. Es imprescindible la comunicación, el acompañamiento y el asesoramiento no directivo para poder aceptar que el paciente pueda tomar una decisión lo más libre posible y responsable.

Hay que subrayar aquí la dificultad

intrínseca a la comunicación y comprensión de los riesgos que se expresan numéricamente. Además del escuchar selectivo, una serie de circunstancias personales, familiares y ambientales condicionan la sobrevaloración o la infravaloración de los riesgos formulados. A éste se añade que la forma como se comunica la probabilidad matemática de recurrencia del riesgo puede influir en las valoraciones. Generalmente, la formulación en porcentajes (e.g. 25 %) suscita un proceso mental más abstracto y despersonalizado que si se formula como magnitud de riesgo entre las proporciones (e.g. uno de cada cuatro). El lenguaje es pues un instrumento sutil que puede producir intensos cambios en la manera como la persona entiende la realidad. Finalmente, aunque muchos asesores genéticos afirman que usan enfoques no directivos, no existen datos para determinar qué significa y cómo consiguen la no-dirección. Las resistencias a transcribir sesiones de asesoramiento genético impiden un necesario control de calidad de la comunicación.

CONCLUSIÓN

Hasta aquí la realidad. Tenemos la esperanza que en un futuro no lejano los progresos médicos y tecnológicos nos deparen posibilidades terapéuticas equiparables a las diagnósticas. Tenemos la esperanza que crezca en el asesoramiento genético la calidad de la comunicación entre los genetistas y obstetras y los pacientes dando mayor relevancia y espacio profesional a los psicólogos clínicos. Tenemos la esperanza de que la sociedad acepte más y mejor a los más débiles y reciba amorosamente a los niños nacidos con deficiencias. Tenemos la esperanza de que las tecnologías médico-biológicas sean utilizadas al servicio de la vida y que obstetras y genetistas fieles al principio *Primum non nocere* perciban al feto con malformaciones o deficiencias como a un paciente al que hay que salvar y no como una enfermedad que se debe suprimir. ○

* Director del Institut Borja de Bioètica. Centro Borja. Llaseres, 30. 08190 Sant Cugat del Vallés (Barcelona). Tel. (93) 674 47 66 - 674 11 50.

Este artículo ha sido reproducido de la revista Labor Hospitalaria n.º 218 (1990), que editan los Hermanos de San Juan de Dios.