

II. EL CONSEJO GENÉTICO

Dentro del amplio campo que cada día va adquiriendo la medicina preventiva, un capítulo fundamental de ella es la orientación genética. El problema del consejo genético afecta, no sólo a los individuos vivos, sino a la posible descendencia de muchos matrimonios.

Aunque los problemas que plantea son difíciles y complejos, y al parecer irreales; y el estudio genético requiere tiempo y es complejo, para la familia interesada puede ser tan importante y apremiante como cualquier enfermedad aguda.

Por otra parte, el médico, sea cual fuere su especialidad, tiene obligación de afrontar esta responsabilidad. Bien de un modo directo, o de un modo indirecto orientando al paciente hacia el sitio indicado. Incluso en los casos en los que no pueda llegarse a una solución satisfactoria es posible aclarar mucho el problema, aunque sólo sea eliminar ideas equivocadas que tengan los pacientes.

La orientación genética era brindada hasta hace poco por un especialista en genética sin adiestramiento médico, a quien se le pedía que diera cifras de riesgo fundándose en un diagnóstico clínico que se le facilitaba. Hoy en día se procura que el consejo sea de un médico versado en genética. El más adecuado en cada caso es, de todos modos, el médico de cabecera de la familia, ya que es el que mejor conoce la significación que puede tener un riesgo determinado para la misma.

Para brindar un consejo genético se deben aplicar los principios genéticos clínicos. Estos son muy sencillos en sus principios.

El proceso que debe seguir el médico al que se le pide el consejo genético es el siguiente:

En primer lugar hay que averiguar si se trata o no de un problema genético. Esta es la premisa fundamental y la más difícil de sentar. Basta pensar que la mayoría de las consultas que se plantean tratan sobre enfermedades poco comunes, o cuadros sindrómicos raros o aislados.

Para ello lo primero que necesitamos es hacer un diagnóstico exacto. Es imposible estimar el riesgo de reincidencia de un problema que no se conoce exactamente. Pensemos en el ejemplo de un niño que se presenta con un retraso mental. Esta encefalopatía puede ser debida a múltiples causas (encefalopatía congénita, de origen metabólico vario,

cada uno con un tipo de herencia distinta, distintos síndromes hereditarios en que el retraso mental no es raro, etc.).

Una vez que nos hallamos ante el diagnóstico clínico exacto tenemos que confirmar la etiología hereditaria. Para ello se recurre a dos ayudas. La historia familiar y la bibliografía.

Respecto a la historia afmiliar, tanto los antecedentes positivos como los negativos son importantes. Se deben investigar todos los parientes de primer grado, por lo menos. Hay que tener en cuenta que la investigación que se hace debe ser exhaustiva, ya que la expresividad de una determinada tara genética es muy variable. Es necesario recurrir a exámenes complementarios de los familiares (radiológicos, bioquímicos, enzimáticos, etc.), y de este modo poder obtener una correcta historia familiar; por ejemplo, los portadores del gen productor de la mucoviscidosis pueden ser detectados por el test del sudor. Una historia familiar mal efectuada puede enmascaramos gravemente el problema.

La otra ayuda importante es la literatura publicada. Y aunque no debe caerse en el error de emplear los datos publicados como una tabla, porque cada familia puede ser distinta y, continuamente pueden aparecer nuevas formas de transmisión, constituyen una valiosa ayuda.

Una vez que tenemos perfectamente diagnosticado el caso clínico y establecido el origen genético del problema, lo que hemos de hacer es establecer las probabilidades de recurrencia.

Esto vendrá dado en virtud de las circunstancias que concurren en cada caso. Vamos a revisar someramente las posibilidades que pueden presentarse. La enfermedad del paciente puede ser debida a:

- Mutación genética.
- Aberración cromosómica.
- Combinación de varios factores genéticos y circunstancialmente ambientales.
- Causa fundamental ambiental.

El primero de los casos; es decir, en el caso de que la enfermedad tenga un origen genético mendeliano, el clasificarla así depende del conocimiento de la enfermedad y del árbol genealógico.

En este caso la enfermedad dependerá de un gen determinado. Para esquematizar las cosas vamos a suponer que depende de un gen único simple.

Ya sabemos que cada rasgo hereditario viene determinado por la presencia de un par de genes (uno en cada par de cromosomas homólogos), que pueden ser homocigotos o heterocigotos en el caso de que sean idénticos o diferentes respectivamente.

Estos genes a su vez pueden ser dominantes o recesivos. En el primero de los casos cuando el gen dominante presenta una característica, aunque su homólogo no la presente ésta se manifiesta en el fenotipo.

Y así le vamos a llamar en este caso, aunque hoy en día no se admite este concepto, pues un gen puede ser recesivo sólo según lo que nosotros consideramos como enfermedad tipo; ya que el estudio bioquímico (por ejemplo, con la prueba de sobrecarga de fenilalanina, el test de Schillin en la esferocitosis, etc.), permite diferenciar claramente tres fenotipos: sano, portador y enfermo. Es decir, lo que se ha entendido por recesividad, en realidad no existe.

Las posibilidades de transmisión de este tipo de herencia son las siguientes:

— Si se cruzan dos individuos, uno portador Rr y el otro no portador rr,

	Rr		rr
Rr	Rr	rr	rr

Aparecen dos hijos portadores y ninguno enfermo.

— Si se cruzan dos individuos, uno enfermo RR y el otro sano rr.

	RR		rr
Rr	Rr	Rr	Rr

Todos los hijos serán portadores, pero ninguno enfermo.

— Si se cruzan dos individuos, los dos con la misma dotación genética Rr, portadores, pero sin manifestaciones externas de la enfermedad:

	Rr		Rr
RR	Rr	rR	rr

Aparece un hijo enfermo, dos portadores de un gen anómalo y uno sano y no portador.

Es decir, los rasgos típicos de la enfermedad sólo suelen manifestarse en los hermanos. No en padres ni en otros antecesores.

Para que haya un hijo afecto es necesario que los dos padres sean portadores, o uno portador y el otro enfermo.

Si los dos padres son enfermos, sólo pueden dar lugar a descendencia enferma.

Algunos ejemplos de herencia recesiva:

— Incapacidad para gustar la P.T.C.

— Albinismo recesivo.

— Fenilcetonuria.

— Sordomudez hereditaria.

— Mucoviscidosis.

— Hiperplasia suprarrenal congénita.

— Galactosemia.

— Enfermedades de Tay-Sachs, Niemann Pik, Gaucher.

— Síndrome de Hurler.

— Enfermedad de Hartnup.

En todas estas enfermedades que se transmiten de un modo recesivo hay una escasa afección de miembros colaterales de la familia.

Los trastornos debidos a un gen recesivo suelen aparecer con más frecuencia entre descendientes de progenitores que tienen algún tipo de parentesco. Por una parte el gen como tiende a ser raro en la población general, y el hecho de que se encuentre con otro gen homocigótico, indica que es muy posible que el portador pertenezca a la misma familia. Y viceversa, entre dos familiares es más fácil que coincidan dos genes homocigóticos para un mismo carácter que se transmita de un modo recesivo (figs. 1 y 2).

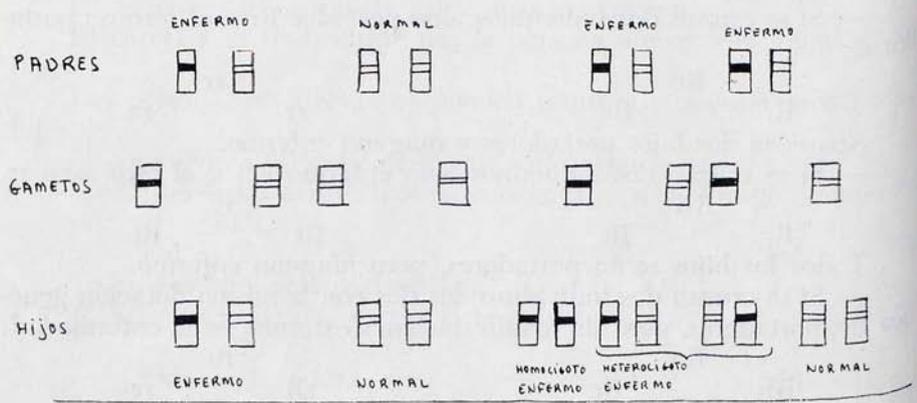


Fig. 1 A. — Herencia dominante (según HSLA).

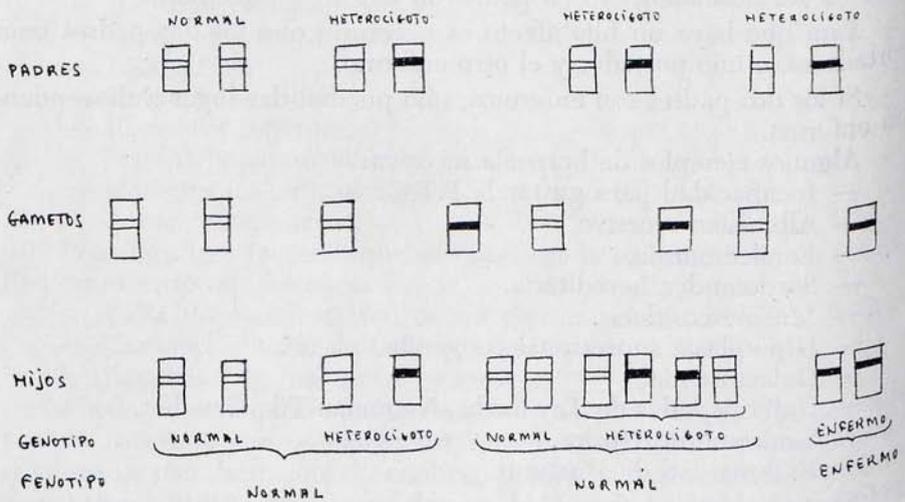
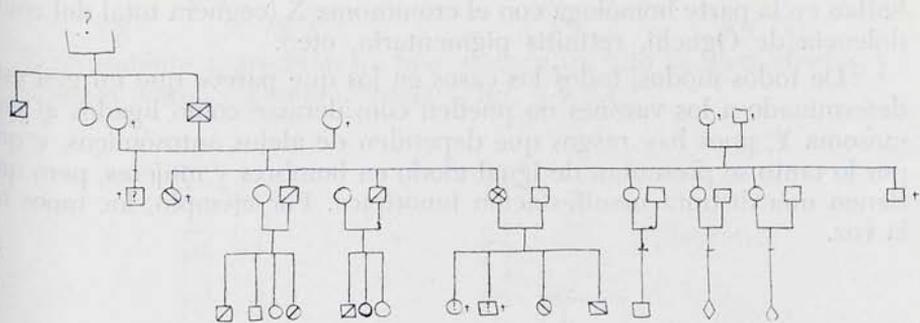


Fig. 1 B. — Herencia recesiva (según HSLA).



HERENCIA DE TIPO AUTOSÓMICO DOMINANTE
 NEURORFIBROMATOSIS - OBSERVACIÓN FENOTÍPICA
 ⊘ → TUMORES
 ⊗ → MANCHAS/LUTANEAS
 ⊙ → TUMORES Y MANCHAS

Fig. 2.

Los genes que hemos estado considerando hasta aquí, pueden estar localizados en cualquiera de los 22 autosomas del hombre, y todo lo que hemos dicho es válido para ellos. Pero pueden localizarse también en los dos cromosomas sexuales, y entonces la herencia tiene otras características propias. Se trata entonces de la herencia ligada al sexo.

Los cromosomas sexuales no son iguales en los dos sexos, pues las hembras tienen dos cromosomas X en sus núcleos y el varón un cromosoma X y uno Y. Lógicamente los dos sexos no serán iguales con respecto a los genes localizados en sus cromosomas sexuales. La hembra, con sus dos cromosomas X, tiene dos alelos de todos los genes ligados al X y puede ser una homocigótica o heterocigótica para ellos. El varón que tiene un sólo cromosoma X será "hemicigótico" para los posibles genes ligados al cromosoma Y.

LIGAMIENTO AL CROMOSOMA Y.

Sólo los varones poseen el cromosoma Y, y por lo tanto los genes que se hallen localizados en la parte no homóloga del cromosoma Y, pasarán directamente del padre al hijo. En la descendencia solamente los hijos varones podrán recibir el gen determinado, y a su vez transmitirlo a sus descendientes varones. En el hombre se conocen muy pocos genes que se encuentren ligados al cromosoma Y. Se trata de la *Ictiosis Hystrix gravior*, un tipo de pies palmeados, y ciertas anomalías de la piel. El resto de los genes que se conocen localizados en el cromosoma Y, se

hallan en la parte homóloga con el cromosoma X (ceguera total del color, dolencia de Oguchi, retinitis pigmentaria, etc.).

De todos modos, todos los casos en los que parece que un gen está determinado a los varones no pueden considerarse como ligados al cromosoma Y, pues hay rasgos que dependen de alelos autosómicos, y que por lo tanto se presentan de igual modo en hombres y mujeres, pero que tienen una distinta manifestación fenotípica. Por ejemplo, los tonos de la voz.

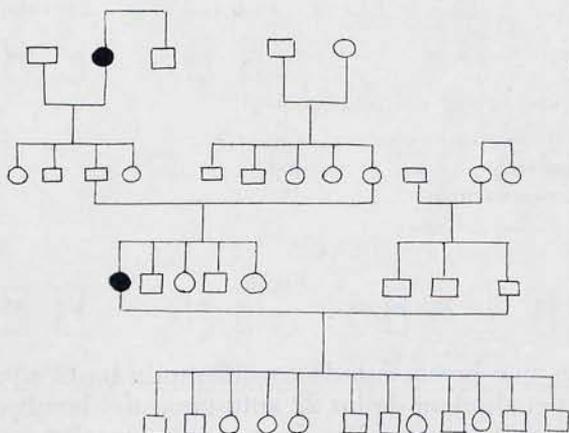


Fig. 3.

GENEALOGÍA DE ALBINISMO RECESIVO (fig. 3).

En esta genealogía, la primera mujer afecta, ha de ser, lógicamente, homocigótica.

Sus hijos son sanos, pero todos ellos portadores heterocigóticos.

La aparición de una nieta afecta de albinismo, supone que uno de sus hijos se casó con una hembra, que a su vez era portadora heterocigótica.

LIGAMIENTO AL CROMOSOMA X.

Cada varón ha tenido que recibir el cromosoma X de su madre, y no lo transmite a sus hijos varones. Cada mujer recibe un cromosoma X de cada uno de sus padres.

Si el gen localizado en el cromosoma X es de tipo dominante (por ejemplo, ciertas formas de hemofilia), la enfermedad la pueden transmitir tanto el padre como la madre, y la sufren indistintamente los hijos varones como las hembras.

Teóricamente aparecerán un hijo varón y un hijo hembra afectados, y los otros dos (varón y hembra sanos). (Figs. 4 y 5.)

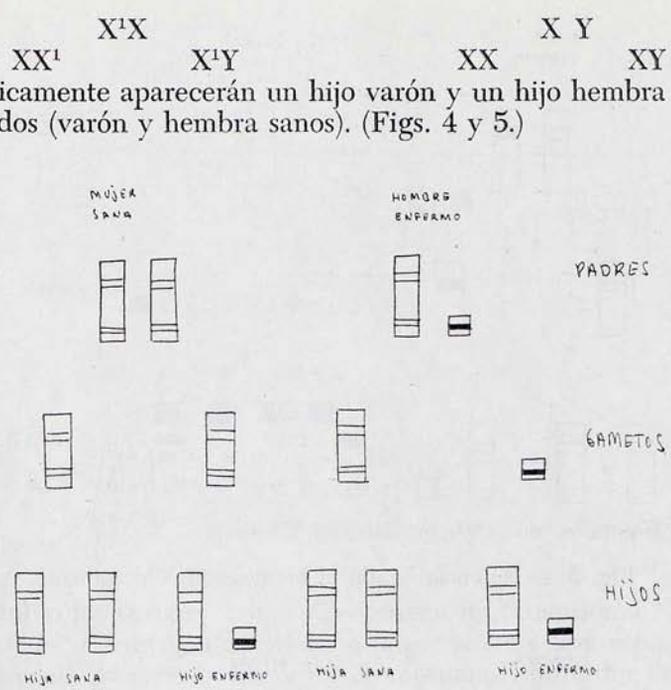
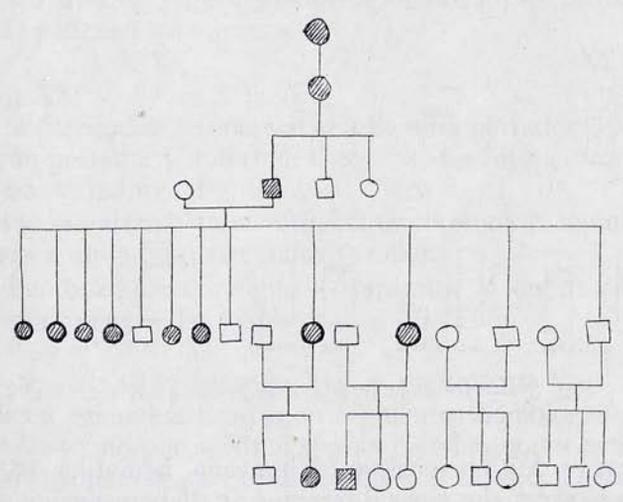


Fig. 3. — Herencia ligada al cromosoma Y.



GENEALOGIA DEL ESMALTE MARRÓN EN LOS DIENTES
HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL CROMOSOMA X

Fig. 4.

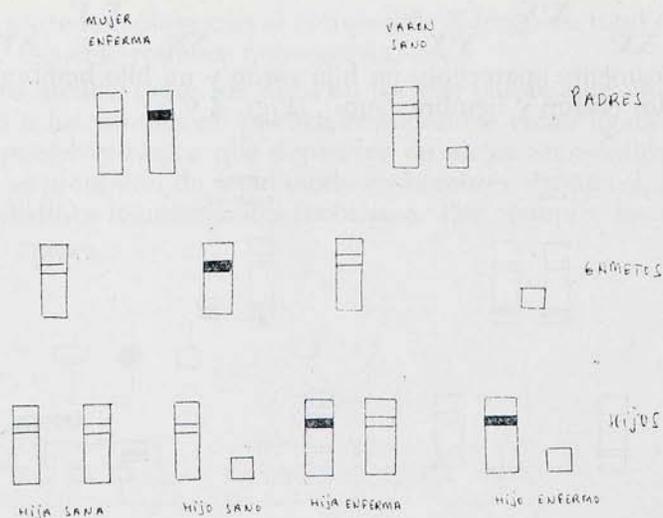


Fig. 5. — Herencia ligada al cromosoma X dominante.

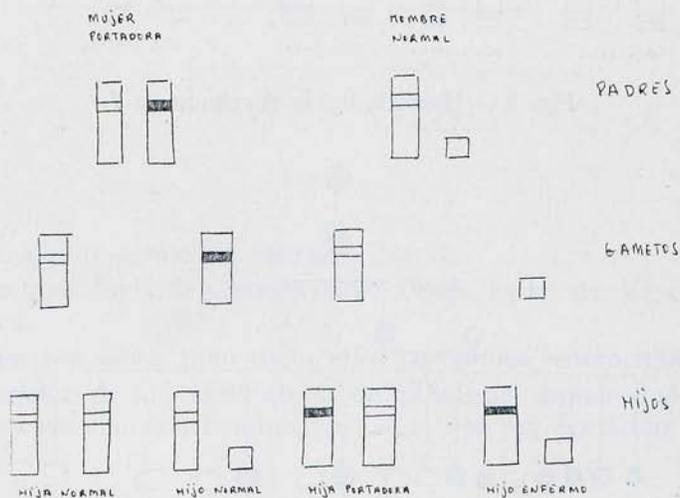


Fig. 6. — Herencia ligada al cromosoma X recesiva.

Si el gen es de tipo recesivo (daltonismo, hemofilia, ictiosis, atrofia muscular de Gowers, dos tipos diferentes de diabetes insípida, una forma de raquitismo vitamino-D resistente, la hipogammaglobulinemia, etc.), las mujeres sólo pueden padecer la enfermedad excepcionalmente, cuando reciben un gen del padre afectado y otro de la madre heterocigótica.

mente normal, puede suponerse el fenotipo y el genotipo de los hijos e hijas de un varón afectado con un rasgo ligado al cromosoma X. Lo mismo ocurre para la descendencia de una mujer afectada homocigóticamente si su marido es normal. Si la mujer es heterocigótica y su marido normal, puede hablarse solamente en términos de probabilidades.

La presencia de un gen recesivo ligado a un cromosoma autosómico en una mujer, no suele crear inquietudes con respecto a la descendencia pues es muy raro que se case con un varón que también posea el mismo gen. Pero en el caso de que el gen anormal esté ligado al cromosoma X, probablemente la mitad de los hijos varones estarán afectos, independientemente del genotipo del padre.

Con lo que hemos tratado hasta aquí, hemos sentado las normas básicas para dar un consejo genético en el caso de que la enfermedad sea debida a la presencia de un gen anómalo. Sin embargo, las cosas no son tan sencillas, pues sobre estos genes que hemos catalogado de dominantes o recesivos, autosómicos o ligados al cromosoma X, o al Y, inciden una serie de circunstancias que desfiguran notablemente las leyes básicas de la herencia. Aunque no es este el lugar para su estudio, sí deben citarse para su consideración.

GENES LETALES Y SUBLETALES.

Constituyen una clase especial de alelos. Los letales son aquellos que no permiten la supervivencia del embrión. Los subletales llevan a la muerte en la infancia, o a lo sumo antes de que se alcance la edad de la reproducción. A su vez, tanto unos como otros pueden ser dominantes o recesivos.

ALELOS MÚLTIPLES.

Hay algunos genes que tienen un alelo para lo normal y otro para lo anormal. Pero lo corriente es que la mayoría de los genes tengan más de una forma alélica. Estos alelos afectan generalmente a partes o procesos similares de un mismo organismo. Así existen alelos múltiples para la hemogloblina, para los grupos sanguíneos, para los rasgos proteicos del suero, etc. De todos modos con los alelos con variedades de composición de un gen de un locus dado, su transmisión es del mismo tipo que en caso de alelos únicos.

LIGAMIENTO Y CROSSING OVER.

El ligamiento es la coexistencia de dos o más genes en el mismo cromosoma, y supone una tendencia de estos genes a permanecer juntos durante la transmisión hereditaria. El *Crossing over* consiste en la ruptura de este ligamiento, y la recombinación de nuevas combinaciones mediante el intercambio de segmentos de cromátide que tiene lugar durante la meiosis, a causa de la formación de los quiasmas.

VARIACIONES EN LA EXPRESIÓN DE LOS GENES.

Hay muchos genes cuyo efecto sobre el fenotipo puede ser muy variable en circunstancias diversas. No quiere decir esto que sean genes distintos, sino que son diferencias en la expresión con: las diferencias de penetración de los genes, la distinta edad en que comienzan a manifestarse las enfermedades genéticas, la distinta expresividad de los genes, a su vez influenciada por factores ambientales internos, externos; los modificadores genéticos, los genes supresores, la interacción entre los alelos, y la existencia de rasgos limitados o controlados por el sexo.

HERENCIA POLIGÉNICA.

Es la responsable de la herencia de aquellos caracteres que pueden tener una amplia variabilidad cuantitativa. Así, por ejemplo, la estatura, el grado de pigmentación del cabello, etc.

CONSANGUINIDAD.

Los hijos de individuos que sean parientes entre sí, tienen una mayor probabilidad de ser homocigóticos para un gen determinado, ya que lógicamente los individuos que descienden de un mismo origen tienen mayor probabilidad de portar los mismos alelos. Estos hechos varían considerablemente el riesgo de reincidencia de un determinado gen entre la descendencia.

APARICIÓN DE MUTACIONES.

Se llama mutación la aparición de un gen distinto, nuevo, a partir de uno ya existente. Así pueden aparecer fenotipos nuevos que no estaban presentes en las anteriores generaciones. El origen y las leyes de este proceso son desconocidos, aunque se conocen medios artificiales de provocarlos (radiaciones, aberraciones cromosómicas, etc.

HERENCIA Y MEDIO.

No debe olvidarse que sobrepuesta a las leyes de la transmisión genética, hay finalmente una importante interacción entre el genotipo y el medio en que se ha de desarrollar, para la aparición del fenotipo definitivo.

SELECCIONES EN LA CIVILIZACIÓN.

Además de las interacciones entre el genotipo y el medio ambiental que dan lugar a una verdadera selección natural se produce en la actualidad una segunda selección más sutil, pero igual de importante, a causa de que la actual civilización crea un medio no hostil para la supervivencia no sólo del más adecuado sino de otros menos adecuados que en circunstancias normales no sobrevivirán. Se preguntan algunos autores

si no se está creando una situación genética indeseable. De aquí derivan todos los problemas de eugenesia preventiva y eugenesia progresiva.

Cuando el trastorno genético es debido a una aberración cromosómica, para dar un consejo genético es fundamental establecer si la anomalía ha aparecido en el sujeto enfermo, o si se trata de una aberración heredera de sus progenitores.

En el primer caso, tanto si es de tipo numérico o estructural es difícil poder establecer las posibilidades de recurrencia. En estos casos deben valorarse adecuadamente los antecedentes familiares (tendencia espontánea a la no-disyunción), y todas aquellas circunstancias que pueden ser nocivas para la correcta replicación de los cromosomas. En muchos casos estos factores pasan desapercibidos, pero en otras ocasiones pueden valorarse adecuadamente (edad elevada de la madre, procesos infecciosos virales ambientales, exposición a radiaciones, etc.). En general no puede predecirse con exactitud el riesgo de reincidencia cuando la aberración cromosómica no es heredada, y sólo puede aconsejarse que el riesgo de reincidencia debe ser pequeño. Esto reza, prácticamente, para todas las anomalías cromosómicas conocidas, menos en una. Se trata de la trisomía 21, en la cual incluso en aquellos casos en que los progenitores son fenotípica y genotípicamente normales, se ha podido establecer una relación directa entre la edad de la madre y el riesgo de aparición de la trisomía.

Así, el riesgo de una población general para presentar síndrome de Dow, es:

De 15 a 19 años	1/1850
De 20 a 24 años	1/1600
De 25 a 29 años	1/1350
De 30 a 34 años	1/800
De 35 a 39 años	1/250
De 40 a 44 años	1/100
De 45 a 49 años	1/50

Respecto al caso en que ya haya un hijo afecto de síndrome de Down, el riesgo de recurrencia, en una población general, y sin determinar el tipo de trisomía que sufra el niño, es el siguiente:

De 15 a 25 años... aumenta de un 30 a un 50 por ciento sobre el riesgo de la población general.

De 25 a 35 años... aumenta un 5 por ciento.

De 40 a 49 años... como antes.

En el caso de que se efectúe el estudio cromosómico del niño, y se trate de una trisomía regular, el riesgo de recurrencia prácticamente es el mismo que para la población general.

En todas las demás anomalías cromosómicas, tanto de tipo autosómico como gonosómico, el descubrir un cariotipo normal en los progeni-



tores, supone en general un riesgo de reincidencia bajo, y desde luego siempre inferior al 1/100.

Pero si la aberración cromosómica que sufre un niño aparece en el cariotipo de los padres, aunque se halle en un modo "compensado", el riesgo de reincidencia es lógicamente mayor, a causa del elevado riesgo que tiene el hijo de recibir el cromosoma tarado de uno de sus padres, y la imposibilidad que tiene de contrarrestarlo con el resto de la dotación cromosómica que debe ser normal.

Así, siguiendo con el mismo caso del síndrome de Down, en el caso de que los padres sean portadores de una translocación (que en el caso de que esté "balanceada" da un fenotipo normal), que dará origen a la trisomía del niño, el riesgo de recurrencia es mayor, en algunos casos incluso del 100 por ciento.

Si la translocación es del tipo 13/21, y el progenitor portador es el padre, se ha visto que lo que normalmente se presenta es la mitad de hijos sanos y la mitad de los hijos portadores "balanceados". En todo caso el riesgo de aparición del síndrome de Down es menor al 2/100. No se conoce la causa de que esto ocurra, pero es así.

Si la translocación se halla en la madre, el riesgo de la descendencia es de 2/5 de hijos normales, 2/5 de portadores "balanceados" y 1/5 de hijos con síndrome de Down.

Si se trata de una translocación 22/21: Si el portador es la madre, 1/3 de hijos normales, 1/3 de portadores fenotípicamente normales, y 1/3 con síndrome de Down. Si el portador es el padre los riesgos son los mismos que en el caso de translocación 13/21.

Si se trata de una translocación 21/21: Tanto si el portador es el padre, como si es la madre, todos los hijos estarán afectados del síndrome de Down.

Y las mismas consideraciones pueden hacerse para los otros tipos de anomalías cromosómicas que sean heredadas de los padres.

En otras ocasiones la alteración que nos preocupe tendrá un origen genético en el sentido de que acusan una cierta predisposición familiar, pero que en su transmisión no siguen las leyes de MENDEL. En muchos casos se trata de enfermedades comunes y que son objeto de consulta en la práctica diaria.

Un ejemplo típico es la diabetes melitus. Parece ser que esta condición se basa en la presencia de un alelo homocigótico, recesivo, que es relativamente común. Según esto un porcentaje elevado de la población tendría que ser diabética, pero no ocurre así. Unos porque presentan la enfermedad muy levemente que incluso pasa desapercibida. Otros porque mueren pronto y no llega a manifestarse; es decir, que el grado de penetración verificable es muy variable y depende de muchos factores, entre ellos incluso la edad de la población.



Lo mismo ocurre para la esquizofrenia. Su frecuencia entre los parientes de personas afectas es veinte veces mayor que lo normal. Y los factores ambientales influyen mucho en la penetración o expresividad del gen.

En estos casos el consejo genético se hace difícil, por no poder disponer de cifras absolutas para traducirlas en porcentajes de riesgos o de probabilidades. Para poder aconsejar es necesario proceder a un exhaustivo estudio familiar y ambiental y una completa revisión bibliográfica. Un ejemplo importante en la infancia es la presencia de la fisura palatina, que obedece a este tipo de herencia.

Finalmente hay una serie de enfermedades congénitas en las cuales la influencia del medio externo es única y decisiva. Son todas aquellas en las cuales la agresión externa produce una enfermedad congénita determinada. Ya sea embriopatía, o una verdadera mutación genética de tipo inducido. En este último caso, si sólo afectan a las células somáticas no se transmite a posteriores generaciones, y sólo en el caso de que la célula afecta continúe dividiéndose los efectos serán notados por todas las células hijas a que dé lugar, pero siempre dentro del mismo individuo. Si la mutación se produce en una célula germinal puede manifestarse fenotípicamente en generaciones posteriores en una forma que dependerá a su vez de si son dominantes, recesivas, autosómicas o ligadas al sexo. En el caso de que la anomalía se trate de una aberración cromosómica que afecte a las células germinales, los efectos que deben esperarse son los siguientes:

Muchas aberraciones originadas en las células madres son eliminadas antes de que ocurra la mitosis.

Muchas de las células que intervienen en la mitosis y presentan aberraciones cromosómicas dan lugar a cigotos que no son viables o mueren en la fase precoz del desarrollo.

Algunas células pueden originar descendencia, pero por lo menos un 50 por ciento de los posibles cigotos a que a su vez da lugar esta descendencia mueren.

En el hombre el ejemplo más claro es el de los sujetos expuestos a radiaciones. Entre los descendientes de estos individuos se calcula que el número de malformaciones es el doble de las que presentan los hijos de los no sometidos a radiación.

En todos estos casos en los cuales se comprueba un factor externo determinado, no suele haber problema para el consejo genético.

Una vez determinado el riesgo genético para la enfermedad de que se trate, hemos de traducirlo en términos útiles al interesado. Efectivamente el hallazgo del riesgo en cifras de probabilidad no es todo, pues en cada caso particular deben valorarse las circunstancias del riesgo.

En primer lugar nunca se puede dar una seguridad total, pues incluso en padres sanos con antecedentes sanos, debe de hacerseles ver que no sólo está en sus manos el asegurar una descendencia sana. Además de accidentes debidos a causas externas, puede aparecer descendencia enferma debido a dominantes latentes de baja penetración que no se hayan manifestado, recesivos portadores en ambos padres, o a nuevas mutaciones.

En segundo lugar una determinada cifra de riesgo puede ser mucho para unos cónyuges y poco para otros. Así, una familia que ya tenga varios hijos fácilmente renunciarán a tener más a poco riesgo que se les indique, mientras que padres sin hijos, y que deseen uno a toda costa seguramente aceptarán sin vacilar un riesgo mucho más alto.

Por otra parte, según sea el nivel socio-cultural de un matrimonio, la aparición de un hijo enfermo será un riesgo que pueden afrontar serenamente, o una catástrofe que alterará toda la vida familiar.

Finalmente deben valorarse mucho los términos de exposición del problema, pues no es lo mismo hacer hincapié en que en su descendencia hay una probabilidad (expresada en una cifra fija) de que aparezca un hijo enfermo, que explicar que efectivamente puede ocurrir que nazca un niño que tenga alguna enfermedad, pero que en el peor de los casos la probabilidad es pequeña comparada con la de que el hijo sea completamente normal.

Por todos estos motivos la persona más indicada para emitir un consejo genético es el médico de la familia. Él es quien dispone de más elementos de juicio para conseguir que una determinada cifra de probabilidad se convierta en un elemento de juicio asequible a la familia.

Es importante que en todo caso el médico que actúe de consejero no debe de tomar nunca una decisión. Esto es algo reservado exclusivamente a los padres. Su papel es sólo probar unos determinados hechos, y presentarlos de un modo lo más claro posible ante los padres. Posteriormente debe aconsejar, pero sólo desde el punto de vista médico.

La decisión de no tener más hijos, incluso en aquellos casos en los que el riesgo es certeza (por ejemplo en la traslocación 21/21), debe conseguir que la tomen los padres, ya que solamente de este modo ellos se harán plenamente responsables de su vida futura, o viceversa.

Esto no quiere decir que una vez emitido el consejo, deba inhibirse del problema, sino todo lo contrario. El último paso de un consejo genético comprende el ofrecer soluciones a los problemas que se ha visto obligado a plantear a los padres, no sólo de un modo inmediato, sino a largo plazo, durante toda la evolución del caso. Debe responsabilizarse totalmente con el caso, y se conoce con el término de "follow-up" la tutela que debe prestar en el futuro. Así, no basta con diagnosticar un síndrome de Turner, explicar a los padres las posibilidades que tienen de que aparezca otra hija afecta. Es necesario que siga el desarrollo de

esta niña para en el día de mañana conocer sus circunstancias para poder aconsejar correctamente en el caso de que plantee su matrimonio, por ejemplo.

Las consideraciones que podemos hacer de todo lo expuesto son las siguientes:

En primer lugar la creciente necesidad de la orientación genética en la práctica médica.

La necesidad de que sea el médico de la familia el consejero, y por lo tanto la obligación que tiene de no desconocer estos problemas.

Es necesario continuar con estos estudios para poder asesorar mejor a las familias con respecto a la cifra del riesgo, y ayudarlas a tomar una decisión.

Es imprescindible el estudio sistemático de los familiares de las personas afectas.

No hay una respuesta general valedera, en ningún caso, y la decisión dependerá en cada caso de las circunstancias.

BIBLIOGRAFÍA

- CARTER, C. O.: *Risk of parents who have one child wit Down's. Syndrome having another child similarly affected.* Lancet, 11, 785 (1961).
- CARTER, C. O.: *Genetic Counselling.* Lancet, 1 (1959), pág. 1303.
- DANES, B. S. y A. G. BEARN: *A genetic marker in cystic fibrosis of the pancreas.* Lancet, 1, 1061 (1968).
- FRASER, F. C.: *Genetic counselling and the physician.* Canadian Med. Ass. J. 99, 927 (1968).
- KLEIN, D.: *Le despistage des conducteurs de genes pathologiques.* Revue. Med. de la Suisse Romande, 79, 369 (1959).
- ROBERTS, A. F.: *Gentic prognosis.* British Med. Jour. 1, 587 (1962).
- STEVENSON, A.: *Teoría mendeliana elemental aplicada al hombre. Aspectos de la genética médica.* Boletín Soc. Cat. Pediat., 26, 35 (1965).
- TIPS, R. L.: *The "whole family" concep in clinical genetics.* American Jour. Dis. Child. 107, 67 (1964).
- TOWNWES, P. L.: *Citogenética y Genética.* Clínicas ped. de Norteam., pág. 493, mayo (1968).
- TOWNWES, P. L.: *Genetic conusalling.* Pediatrics Clin. North. Am. 13, 337 (1966).
- VALENTINA, G. H.: *The mechanism of genetic in clinical medicine.* Clinical Pediatrics. 7, 263 (1968).
- WRIGHT, S. W.: *Orientación genética en el retardo mental.* Clínicas Pediatr. de Norteam., pág. 905, nov. (1968).
- Symposium on genetics in clinical medicine.* Medical Clinics North. Amer. 53, 739 (1969).