



Bioética, herencia y descendencia : algunas reflexiones acerca del asesoramiento genético

Autor:

Sommer, Susana E.

Revista

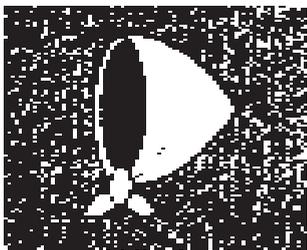
Mora

1999, N°5, pp. 90-96



Artículo





Bioética, herencia y descendencia¹

Algunas reflexiones acerca del asesoramiento genético

Susana E. Sommer*

Introducción

Este es el relato de una experiencia como *genetic counselor* o asesora genética en una institución de Buenos Aires. Esta profesión, de nivel terciario, está asociada a la práctica de la genética humana en muchas instituciones de Estados Unidos y no existe como carrera en la Argentina. Esta prueba piloto se hizo en una institución que brinda asesoramiento genético y diagnóstico prenatal y su objetivo era mejorar la calidad de los servicios. Para cumplir este rol se seleccionaron personas con formación en genética. En mi caso particular se une a esto mi compromiso con los temas de salud de las mujeres.

Es interesante señalar que a partir de 1957 una serie de factores a nivel nacional e internacional dieron impulso a la genética humana en nuestro país. El llamado a concurso de profesores, la creación de nuevos institutos científicos y el nombramiento de especialistas contribuyeron a este desarrollo. Es así, como tantas otras veces en el

transcurso del devenir científico de la Argentina, regresaron profesionales que, por distintas razones estaban en el exterior y contribuyeron a la enseñanza e investigación en genética y genética humana.

En el resto del mundo, nuevos aportes como la demostración de que el número de cromosomas de los seres humanos es 46 (hasta ese momento se creía que eran 48); la determinación de que la cromatina sexual está asociada a los cromosomas sexuales y sólo aparece en las células de las mujeres impulsaron esta disciplina. A partir de estos y otros descubrimientos la genética humana se desarrolló en el mundo y en nuestro país se crearon numerosas instituciones públicas y privadas (Sociedad Científica Argentina, 1976).

El diagnóstico prenatal

Los institutos especializados en genética médica ofrecen la posibilidad de realizar distintos

estudios, entre éstos el diagnóstico prenatal, que ha sido definido por Lippman (1989) como los distintos métodos y técnicas que se utilizan durante el embarazo para obtener información sobre el feto. El uso de estas tecnologías permite detectar variaciones cromosómicas, desórdenes metabólicos y el sexo fetal.¹

En relación con el *counseling* genético (Rapp, 1988a) se sabe que precede a la utilización (o no) del diagnóstico prenatal. Consiste en una serie de entrevistas cuyo objetivo es proveer la información necesaria acerca de los métodos, naturaleza y límites de los estudios así como de los riesgos implícitos tanto en su utilización como en su rechazo.

El diagnóstico prenatal permite detectar anomalías cromosómicas² del feto por medio de la amniocentesis o el análisis de las vellosidades coriónicas³. El estudio de las vellosidades coriónicas se realiza entre las semanas diez y doce de embarazo y los resultados se obtienen en doce días mientras que el líquido amniótico se extrae

* Bióloga.

¹ SOMMER, S. **Genética, clonación y bioética**, Buenos Aires, Biblos, 1998.

² Las anomalías cromosómicas son cambios de los cromosomas ya sea en su número como en su estructura.

³ Estos métodos permiten la identificación de ciertos desórdenes genéticos en el feto. En el primer caso de una pequeña muestra de líquido amniótico que se extrae con una aguja especial y, en el segundo caso, por el estudio de una muestra de vellosidades coriónicas.

entre la decimoséptima a vigésima semana. Las células embrionarias del líquido se cultivan y al cabo de treinta días se obtienen los resultados. Estos tests se utilizan para la detección del síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas y en nuestro país se ofrecen a mujeres de más de 35 años de edad⁴ considerando que a partir de esta edad el riesgo es mayor. La evaluación de alfa-feto proteínas permite evaluar ciertos defectos del tubo neural como la espina bífida o la anencefalia. A través de la ultrasonografía, en la vigésima semana de embarazo, se puede visualizar la morfología y el desarrollo fetal, y constituye también parte del diagnóstico prenatal. Ciertos estudios moleculares, cuando son necesarios, se realizan en nuestro país y cuando no es posible las muestras son analizadas en otros países.

En la República Argentina, a diferencia de lo que ocurre con la amniocentesis, los estudios de vellosidades coriónicas no eran cubiertos por los sistemas de cobertura médica. Una posible razón es lo novedoso del estudio. Otra explicación puede estar asociada, dado que los resultados se obtienen en una etapa menos avanzada del embarazo, a evitar que, en los casos de diagnósticos desafortunados las parejas pudieran acceder más fácilmente y con menor gasto a la interrupción voluntaria del embarazo.

Esto nos lleva al tema del aborto. En América Latina con excepción de Cuba, el aborto está total o parcialmente prohibido. En nuestro país se calcula que se realizan unos 350.000 abortos ilegales por año y que cada día muere una mujer como consecuencia de esta práctica. Algunos autores calculan que la relación es de un aborto por cada dos nacimientos (VILADRICH, 1993). Se considera que el aborto es la causa más importante de muerte materna (LÓPEZ, 1997).

La ley argentina considera que el aborto es una ofensa criminal y que las personas que la realizan así como las mujeres que lo solicitan pueden ser castigadas. Mientras que la ley defiende al embrión deja a las mujeres totalmente desprotegidas de las consecuencias de un aborto inducido (LLOVET y RAMOS, 1988).

Ramos y Viladrich (1993) han estudiado cómo las mujeres de bajos recursos están condicionadas por el secreto y la ilegalidad cuando van al hospital público. Muchas niegan que han iniciado un aborto por miedo a ser denunciadas y además temen la sanción moral del personal hospitalario. Por otra parte los médicos esperan hasta el último minuto para llevar a cabo la operación necesaria.

El aborto en nuestro país es un tema que genera sentimientos ambivalentes en muchas personas. Por ejemplo encontramos gente

que expresa con firmeza ciertas convicciones, según dicen a favor de la vida, que no afectan en absoluto la forma en que actúan en la vida cotidiana (pueden sostener estas posiciones y simultáneamente ser nazis).

Es necesario destacar que esta ambivalencia se manifiesta en distintas circunstancias. Cuando el Foro por los Derechos Reproductivos, una organización no gubernamental, inició una campaña a favor de la educación sexual, por la anticoncepción en los hospitales públicos y la necesidad de legalizar el aborto vimos con sorpresa la dificultad que generaba adherir a esta propuesta, por ejemplo, en algunos profesionales que realizan diagnósticos prenatales.

Si los resultados del diagnóstico prenatal señalan alguna anomalía y esto ocurre en un país donde el aborto es ilegal, todo deviene aún más complicado. Además de lo que significa la dificultad para interrumpir voluntariamente el embarazo, es absolutamente contradictorio ofrecer diagnóstico prenatal sin poder ofrecer la alternativa del aborto. Los médicos sienten que no pueden ni deben comprometerse con este tema por lo que no dan ninguna sugerencia con respecto a la realización de un aborto seguro. Es necesario destacar que un documento de la Organización Mundial de la Salud cuestiona la ética de ofrecer servicios de diag-

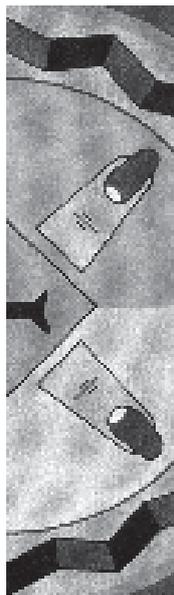
⁴ La frecuencia del síndrome de Down (trisomía 21) en nacidos vivos aumenta exponencialmente con la edad. Se considera que la frecuencia es 1/1600 para los 20 años 1/30 para madres de 45.

nóstico prenatal en países que no ofrecen alternativas legales para la interrupción (WERTZ et al., 1995).

Muchos médicos soslayan esta contradicción, al sostener que en realidad el diagnóstico prenatal contribuye a posibilitar el embarazo en personas que por distintas razones (antecedentes familiares, edad, etc.) no osarían intentar la búsqueda de un hijo/a. Es decir, que consideran que el diagnóstico prenatal contribuye a disminuir el número de abortos al asegurar una descendencia sana.

Como dije antes, estuve involucrada en un programa experimental de asesoramiento que finalmente fue interrumpido. Es así que pude observar distintas actitudes en las personas que solicitan diagnóstico prenatal. Por ejemplo, se encuentran personas que jamás se harían un aborto pero desean saber con anticipación si deberán resolver la contingencia del nacimiento de un bebe con necesidades distintas y más complejas. También están los que piensan que ante alguna condición genética seria tratarían de interrumpir el embarazo.

Los motivos de consulta son variados. Una causa bastante usual es el caso de mujeres que se han sometido a estudios con rayos X o han tomado distintos medicamentos que pueden afectar al feto antes de saber que estaban embarazadas. El hecho de que numerosas drogas producen efectos indeseables en



el feto es una información menos extendida de lo deseable. Un ejemplo es lo que ocurrió con la talidomida⁵ hace más de treinta años en que aumentó la frecuencia de un síndrome muy poco común como es la focomelia. Actualmente se ha descubierto que esta droga es muy útil para la lepra, pero su uso debe estar acompañado del consejo de evitar la concepción para evitar el nacimiento de niños sin miembros inferiores y superiores como ocurrió en Brasil hace un tiempo.

Algunas mujeres, descubren con sorpresa que la ausencia de menstruación interpretada como menopausia, es en realidad un embarazo. Ciertas molestias, que demandan consulta y/o tratamiento,

están asociadas a un embarazo y en este caso el problema es evaluar las consecuencias de las distintas drogas y tratamientos a los que se sometió.

También consultan mujeres de alrededor de 40 años encinta por primera vez. Algunas casadas y otras no, con lo que parece que el único rol de los hombres es ser donante de espermia. Este fenómeno reciente está aparentemente relacionado con el mandato de ser madres antes de “que sea demasiado tarde”. Llama la atención la tendencia a clasificar a estas mujeres como “añosas” (es decir viejas), un juicio que se podría considerar discriminatorio y que las incluye en los embarazos de **alto riesgo**.

Algunas veces las consultas se realizan tardíamente y al dejar escaso margen para la reflexión obliga a decisiones sumamente apresuradas. Esta situación se torna especialmente conflictiva cuando ambos miembros de la pareja evalúan de diferente manera los riesgos y ventajas de este tipo de estudios y tienen poco tiempo para discutir y negociar.

Muchas parejas indagan acerca de los riesgos genéticos posibles para su descendencia y parecen buscar *todo lo que quiso siempre saber y nunca osó preguntar*. Algunas veces las razones de la búsqueda de este tipo de información no surge con claridad, en otros casos, parejas muy jóvenes consideran que *todo el mundo se hace estos estudios* (como si estu-

⁵ La talidomida se indicaba para algunos de los malestares del embarazo y no se sabía que producía malformaciones en el desarrollo de los miembros originando la ausencia parcial o total de los mismos.

viera de moda) por lo que ellos también se lo quieren hacer.

En general se considera conveniente que ambos miembros de una pareja asistan a la primer consulta, pero no siempre ocurre así. A veces, concurren las mujeres solas, su compañero está muy ocupado o no tiene mayor interés en compartir esta experiencia. En otros casos, cuando el marido no es el padre del bebe por nacer, el asistir solas permite eventualmente conversar, y ni que decir cuando no se sabe de quién es el espermatozoides fecundante, nunca tan cierto el dicho *pater incertus est*.

Cuando ambos miembros de la pareja están presentes y los médicos comienzan a tomar datos de la historia familiar, los patrones de respuesta son variados. Algunas veces él sabe todo, incluyendo la última menstruación. Otras, al hacer el árbol genealógico, cuando surgen preguntas tan sofisticadas como la edad de los padres de él, la que contesta es ella (con razón las mujeres no pueden competir en ciertos cargos, su cabeza está llena de misceláneas).

La falta de información acerca de métodos anticonceptivos en algunos casos llama la atención. Así se observa que ciertos embarazos no deseados se deben a métodos anticonceptivos **muy naturales**, es decir **coitus interruptus** o de la suposición de que las mujeres ovulan rigurosamente en la mitad de su ciclo. Esto muestra la enorme brecha que existe entre la oferta de métodos diagnósticos y técnicas cada vez más sofisticados y la abrumadora carencia de información acerca de lo que debiera formar parte de conocimientos establecidos de educación sexual.

Asesoramiento genético y sus dilemas

El asesoramiento genético permite a quien no pertenece a la profesión médica tener una visión del ejercicio de la medicina, la angustia y esperanza puestas en la entrevista por el paciente, los prejuicios de cada uno de los involucrados y también las muestras de compasión humana y pensamiento científico.

También se logra una visión de las dificultades y limitaciones de la práctica genética que en muchas ocasiones puede ofrecer un diagnóstico pero no una cura. Mi experiencia como *genetic counselor* fue breve, como lo fue el proyecto, ya que concluyó en pocos meses. Esta tarea me planteó muchas reflexiones y preocupaciones tanto desde un punto de vista feminista como ético.

El conocimiento médico está contribuyendo a expandir los años reproductivos con técnicas como la fertilización asistida o el diagnóstico prenatal. La posibilidad de tener hijos a cualquier edad es considerada por algunas feministas como una nueva frontera de libertad ya que no hay límites de edad para la concepción como ocurre con los varones. El hecho de que las mujeres postmenopáusicas puedan tener hijos (en Italia una mujer de 63 años tuvo un hijo) no permite a las mujeres detenerse, la compulsión de quedar embarazadas no tiene límites. Tanto el diagnóstico prenatal como la fertilización asistida parecen garantizar niños/as perfectos, no importa cuál sea la edad de la madre. Todo esto contribuye a que debamos preguntarnos si no estamos nuevamente

fortaleciendo la creencia que el rol fundamental de las mujeres es el de ser madres.

Muchas veces pensé, que a pesar de riesgos tales como la talidomida, era más sencillo estar embarazada hace treinta años que ahora. No había que hacerse diagnóstico prenatal, no había que elegir entre vellosidades coriónicas y amniocentesis, no se indicaban ecografías. Cuando nacía un niño/a Down, todos se preguntaban por qué el último de los descendientes de una familia aparentemente sana tenía estas características. No se hablaba de edad materna ni de alto riesgo. (Contradictoriamente, con el advenimiento de las nuevas tecnologías de procreación, las mujeres postmenopáusicas tienen la posibilidad de llegar a la maternidad por medio de los óvulos de mujeres jóvenes).

En esas épocas “prehistóricas” o por lo menos pretecnológicas una se preguntaba si todo resultaría bien, pero el número de controles requeridos era mucho menor. Como ya lo señalaran Wertz y Fletcher (1993), una vez que las pruebas o tests existen, su rechazo implica descreer de la ciencia y también implica la no aceptación de las actuales (y antiguas) creencias de que las mujeres debemos hacer todo en aras de la salud de los niños por nacer. Por supuesto, como estos autores señalan es imposible retornar a una etapa pretecnológica en que las mujeres no se tengan que plantear la posibilidad de diagnóstico prenatal y aborto.

Abby Lippman (1993) se pregunta acerca de la definición de libertad de elección y de la forma en que se estimula el uso del diagnóstico prenatal. Le preocupa

si la aceptación de realizar estas pruebas indican una verdadera elección, simple conformidad o la única respuesta a la coerción. Cree que cuando las mujeres optan por ciertos procedimientos en particular no son cuestionadas, por lo que tampoco debiera criticarse a las mujeres que no se prestan a encarar estos estudios. Señala que la oferta de estudios prenatales es escasamente neutral y aún, quizás, imposible de rechazar en una sociedad preocupada por los daños que pueda recibir el feto.

Hay una tendencia en el discurso médico a hacer a las mujeres responsables de cualquier cosa que le pueda ocurrir al feto mimetizándose con ciertos discursos psicoanalíticos que consideran que la relación madre-hijo es tan importante que en ella radica la causa de cualquier problema que un niño tiene. También sorprende lo que Lippman (1993) llama *twice told*, algo así como doble versión del discurso. La misma información acerca del feto que se considera lo suficientemente negativa como para sugerir la interrupción del embarazo puede transformarse en positiva después del nacimiento de un bebé con esas características y se plantea las formas de hacerse cargo del mismo y las esperanzas para el futuro.

Además de la dificultad del *counseling* en un país donde nadie hace la derivación en caso de aborto, surgen otras preocupaciones. Una de ellas es la dificultad de asumir totalmente el embarazo hasta tener los resultados de los estudios (de 12 a 20 semanas). Las mujeres no pueden hacerse totalmente cargo de sus embarazos antes de tener confirmación de que el feto es



normal. Hemos notado cuán difícil y estresante es. Lippman (1989) se cuestiona si el conocimiento precoz del estado fetal tiene algunas consecuencias sobre el individuo a nacer y si este conocimiento afecta a su familia y puede tener alguna influencia en las relaciones sociales entre padres e hijos. A esto yo agregaría las dudas que genera el efecto de la fertilización asistida sobre los niños/as producidas por estos métodos (SOMMER, 1994).

Otro escollo es la forma de evaluar y contabilizar el valor de algunos riesgos. Así para unos un riesgo del 25% es pequeño mientras que otros lo consideran muy alto. Sin embargo, en la vida real para las personas involucradas el riesgo es nulo o total.

La medicalización de la reproducción tiene pros y contras, y es una difícil tarea para los médicos ser no directivos teniendo en cuenta que, en general, tienden a considerar como un adelanto cada

nuevo descubrimiento. Asociado a esto tenemos el tema del consentimiento informado (que muchas veces se transforma en un requisito formal vacío de verdadero contenido) además del lenguaje que se utiliza y cuál es la información que se da y cuál la que se omite.

La tarea de *genetic counselor* me permitió reflexionar acerca de estos temas y creo llegado el momento de explicitar algunos cambios que se podrían introducir en esta práctica. Sería de interés aclarar el lugar desde dónde se habla, tanto la inserción profesional (médico, counselor, etc.) como las creencias religiosas, valores sociales y económicos a los que se adhiere. También debe tenerse presente que las expectativas y la comprensión de una familia profesional de clase media pueden ser diferentes de las de familias que pertenecen a otros grupos socio-culturales y económicos. Cuenta

Rayna Rapp (1994) una experiencia que ocurrió en Nueva York al ofrecer diagnóstico prenatal a una pareja de haitianos con el objeto de evitar el nacimiento de bebés con retardo mental. Ante este argumento la pareja responde que el consenso americano considera a los haitianos retardados. El rendimiento de los niños en las escuelas públicas americanas es bajo, pero esta situación se revierte cuando asisten a las escuelas de la comunidad haitiana. Aquí se mezclan por un lado, las dificultades para comprender el sentido de un estudio y por otro la discriminación de que son objeto en esa sociedad..

Otro punto totalmente ingobernable es la empatía o desagrado que el entrevistador siente hacia su interlocutor o sus creencias. Este fenómeno humano tan comprensible puede ser una fuente de prejuicios de cómo se da y cómo se evalúa la información.

Si bien los pacientes firman un consentimiento informado muchas veces queda la impresión de que este texto sirve más a los intereses de la institución que al bienestar e información de los pacientes. Es decir que como lo señala Gert (1996) estamos ante un consentimiento válido más que frente a uno informado. En realidad en nuestro país aún no hay clara conciencia de los derechos de los pacientes y su derecho de rechazar ciertos estudios o tratamientos.

La falta de profundas discusiones acerca de las perspectivas éticas se hace aún más evidente cuando personas de origen oriental buscan el diagnóstico prenatal pero la verdadera razón de la consulta esta asociada con la preferencia por descendientes de un sexo, en

general el masculino, y no por preocupaciones de eventuales enfermedades genéticas.

Conclusiones

De todo esto surgen las dificultades agregadas que tiene el *genetic counseling* en la Argentina. Además de la ansiedad de los pacientes por conocer los resultados, el tiempo que lleva y el temor de que algo salga mal, se plantea la dificultad por ofrecer salidas en caso de ser necesario un aborto. Tanto las instituciones como los médicos no pueden ni quieren brindar información acerca del aborto. Y por supuesto, las mujeres de mayores recursos tienen mejores posibilidades de resolver estos dilemas ya que eventualmente pueden encontrar a alguna persona (aunque cara) para resolver la situación o eventualmente viajar a un país donde el aborto es legal.

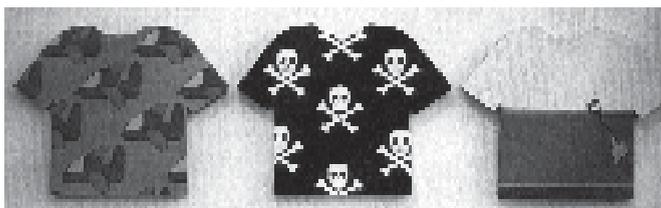
Creo que estas técnicas, como también la fertilización asistida, producen algunos fenómenos parecidos, es decir un número incalculable de indicaciones antes, durante y después del embarazo. Con respecto a lo que las mujeres deben o no deben hacer durante el embarazo vemos una tendencia creciente a que el feto se torne en el paciente principal del cuidado y tratamiento de las mujeres lo que lleva a una pérdida de derechos de las mujeres en tanto pacientes obstétricas como afirma Macklin (1990).

Glazier (1993) señala que los estudios prenatales son la más común aplicación de la tecnología genética a los seres humanos. Pero no debemos olvidar como señala

Varda Burstyn (1993) que el screening prenatal no será jamás capaz de impedir las discapacidades producidas por factores médicos y sociales. Mientras discutimos diagnóstico prenatal no debemos olvidar que el análisis preimplantatorio está a la vuelta de la esquina y como teme Jacques Testart (1992) nos acerca peligrosamente a la eugenesia.

Después de mi experiencia como *genetic counselor* acuerdo con Bush (1983) cuando dice *es crucial que las feministas continuemos construyendo y deconstruyendo los contextos culturales de la tecnología porque existe una razón aún más importante que nuestra exclusión sistemática de la misma. Es peligroso no ocuparse, teniendo en cuenta que en una sociedad caracterizada por una división sexual del trabajo, cualquier herramienta o técnica tendrá efectos dramáticamente distintos sobre los hombres y las mujeres.*





Bibliografía

BASEN, Gwynne, Margrit Eichler & Abby Lippman, (ed.) **Mis conceptions**, Canada, Voyageur Publishing, Hull, 1993.

BUSCH, Corlan Gee. Women and the assesment of technology: to think, to be; to unthink, to free. En: **Feminist Perspectives on Technologies**, Joan Rotschild (ed.), U.S.A., Pergamon Press, 1983.

GERT, Bernard, *et al.* **Morality and the New Genetics**, Massachusetts, Jones and Bartlett publishers, 1996.

GLAZIER, Lynn. *Playing God: medical ethics and history's forgotten lessons*. En: Basen *et al.* (1993)

LIPPMAN, Abby. Prenatal diagnosis: Reproductive choice? Reproductive control? En: Christine Overall (ed.). **The future of human reproduction**, Toronto's Women's Press. 1989.

----- Worrying-and worrying about-the geneticization of reproduction and health. En: Basen *et al.* 1993.

LOPEZ, Elsa. **Anticoncepción y aborto. Su papel y sentido en la vida**

reproductiva. Buenos Aires, Oficina de Publicaciones del CBC, UBA, 1997.

MACKLIN, Ruth. Maternal-fetal conflict: an ethical analysis, WHI, vol.1, #1, 28. 1990.

RAMOS, Silvina & Anahí VILADRICH. Aborto en América Latina: cómo seguir? **Reunión de la Red de Salud de las Mujeres Latinoamericanas y del Caribe**. 1991.

----- Abortos hospitalizados. Entrada y salida de emergencia. **Taller de Investigaciones sociales en salud reproductiva**, Buenos Aires, CEDES, CENEP, 1993.

RAPP, Rayna. *Chromosomes and communication: the discourse of genetic counseling*, MEDICAL ANTHROPOLOGY QUARTERLY, 2, 143, 1988a..

----- Moral pioneers: women, men and fetuses on a frontier of reproductive technology. En: **Embryos, ethics and women's rights**, Elaine Hoffman Baruch, Amadeo F. D'Adamo & Joni Seager (eds.), New York, Harrington Park Press, 1988b.

----- Heredity or: Revising the Facts of Life en **Naturalizing Power**, Carol

Delany & Sylvia Yanagisako, New York, Routledge, 1994.

SOCIEDAD CIENTIFICA ARGENTINA. Evolución de las ciencias en la República Argentina 1923-1972. Tomo IV. Genética. 1976.

SOMMER, Susana E.. **De la cigüeña a la probeta. Los peligros de la aventura científica**. Buenos Aires, Planeta, 1994.

TESTART, Jacques. **Le desir du gene**. Paris, Francois Bourin, 1992.

VILADRICH, Anahí. Discurso y prácticas del aborto en distintos sectores sociales. **Taller de Investigaciones en salud reproductiva y sexualidad**, Buenos Aires, CEDES, CENEP, 1993.

WERTZ, Dorothy C. and John C. FLETCHER. *A critique of some feminist challenges to prenatal diagnosis*, JOURNAL OF WOMEN'S HEALTH, vol. 2, #2, 173. 1993.

WERTZ, Dorothy C. and John C. FLETCHER., Kare BERG and Victor BOULYENKOV. Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and the Provision of Genetics Service, **World Health Organization, Hereditary disease Programme**, Geneva, Switzerland. 1995.