

**EN PORTADA → DIAGNÓSTICO**

EL DIAGNÓSTICO PRENATAL HACE DESCENDER ESPECTACULARMENTE LOS NACIMIENTOS DE NIÑOS CON UNAS 50 ANOMALÍAS CONGÉNITAS GRACIAS A LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO. EN UN PLAZO DE 15 AÑOS LA TECNOLOGÍA PODRÍA PERMITIR LA DETECCIÓN DE 200 ALTERACIONES DISTINTAS. ¿NOS DIRIGIMOS HACIA LA EUGENESIA?

# Sólo un 5% de las españolas sigue los pasos de Sarah Palin y continúa con el embarazo

VIENE DE PÁG. 1/ Los nacimientos de niños con síndrome de Down han experimentado una caída en picado en el último cuarto de siglo. La mejora de las técnicas de diagnóstico prenatal y la aprobación de la actual Ley del Aborto han propiciado que en 2006 se registrase un 56% menos de casos que en 1980. Este descenso ha sido aún más drástica en el caso de los bebés cuyas madres son mayores de 35 años: un 85% menos. Estos datos proceden del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), que no cubre todos los nacimientos, pero constituye el registro más amplio en nuestro país.

La razón de la mayor reducción entre las madres añosas radica en que, por ser el colectivo con más riesgo, se les ofrece de forma sistemática la realización de una amniocentesis, que es la prueba diagnóstica más certera. La mayoría de ellas acepta este procedimiento invasivo —que presenta un riesgo de aborto espontáneo de entre el 0,5% y el 1%— y, cuando se detecta la anomalía, el 95% opta por la interrupción voluntaria del embarazo.

Pepa Muruzabal pertenece al 5% restante. No se lo pensó dos veces cuando el médico le comunicó que su futuro hijo tendría síndrome de Down: no interrumpiría el embarazo. La ecografía había mostrado una alta probabilidad de que existiese alguna alteración cromosómica, y por eso le aconsejaron realizarse una amniocentesis. «Aunque mi marido y yo habíamos decidido no abortar, preferíamos saber si el niño venía con alguna malformación a en-

ca— y las mejoras en los apoyos sociales y en los programas de atención temprana han generado un aumento de su calidad de vida», afirma Pedro Otón, presidente de Down España. «Se habla de que en los últimos 20 años se ha producido un aumento de 20 años en la esperanza de vida», añade.

En la actualidad viven en España más de 32.000 personas con esta alteración genética cuyos portadores tienen un cromosoma 21 de más (tres, en lugar de los dos normales). Es la anomalía cromosómica más frecuente. «Afecta aproximadamente a uno de cada 600 recién nacidos en ausencia de diagnóstico prenatal», indica Domingo Ramos-Corpas, director técnico del Grupo de Trabajo de Cribado de Cromosopatías de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia.

## CALIDAD DE VIDA

La interrupción voluntaria del embarazo está conduciendo «a una tasa de uno por cada 1.000» en muchos países, según Jesús Flórez, asesor científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria. Este experto reconoce que su hija Miriam, de 32 años, nunca será totalmente independiente, pero añade que tanto su salud física como su grado de autonomía son muy superiores a las de muchos otros jóvenes.

Se han identificado anomalías cromosómicas —también denominadas cromosopatías— que producen síndromes mucho más graves (y también son menos frecuentes), como el de Patau o el de Edwards, que son prácticamente incompatibles con la vida. Otros, como el de Down y el de Turner, permiten una existencia prácticamente normal, según los padres de estos niños. De hecho, en el caso del segundo, el retraso mental suele ser bastante leve.

Pero las cifras muestran que el grueso de la población no lo ve así. «En estos momentos, las cromosopatías que vemos corresponden, sobre todo, a hijos de madres jóvenes o que



Sarah Palin sabía que su hijo iba a nacer con síndrome de Down. / EL MUNDO

considera que es difícil responder a la pregunta de si nos dirigimos hacia la eugenesia (aplicación de las leyes biológicas de la herencia al perfeccionamiento de la especie humana): «Es una cuestión muy filosófica. Todo tiene su lado bueno y malo. Los límites son individuales».

Algo parecido opina María Orera, directora médica de Laboratorios Circagen, quien indica que en las últimas tres décadas se ha realizado, sobre todo, diagnóstico prenatal de síndrome de Down, pero la tecnología permite detectar muchas más anomalías. «Ahora podemos identificar 50 enfermedades genéticas a partir de la amniocentesis; dentro de cinco años podremos llegar a 200 y, en 15, a lo mejor las abarcamos todas», augura. Siguiendo con este razonamiento, y teniendo en cuenta que la práctica totalidad de las mujeres decide abortar cuando se detecta una malformación, cree que «puede ser que llegue un momento en que no nazcan niños».

## DEBATE

Evidentemente, las palabras de Orera constituyen una exageración con fines explicativos, pero sirven para centrar el debate. «Quién establece los límites? «Las posibilidades están ahí; cada madre tiene que decidir con toda la información necesaria, que no siempre la tiene», expone.

Para esta especialista, se ha perdido el objetivo primario del diagnóstico prenatal: «Hay que desvincularlo de la interrupción voluntaria del embarazo; se trata de proporcionar una información útil. Su fin último no es acabar con las enfermedades genéticas, ya que esto tendría connotaciones eugenésicas».

En todo caso, el Programa de Circagen es una buena muestra del gran avance que está experimentando este campo y de lo que están demandando los futuros padres. Dirigido principalmente a la detección

teranos tras el parto», explica. Así fue como nació Miguel, que ya tiene 13 años, cursa sexto de primaria y, según su madre, «es un niño muy alegre que no da más que felicidad». Miguel vive en un mundo en el que la sociedad ha aprendido a ser más tolerante con quienes tienen alguna discapacidad intelectual. Además, su salud física ha mejorado significativamente. «Los avances médicos y sanitarios —especialmente en el campo de la cirugía pediátrica

no han descartado la amniocentesis», señala Fernando Centeno, pediatra del Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid.

Antoni Borrell, responsable del programa de diagnóstico prenatal del Hospital Clínic de Barcelona, apunta que esta tendencia a realizar la prueba invasiva sólo a partir de los 35 años está cambiando. «La edad como criterio único no es útil», asevera. Hoy en día existen marcadores observables en la sangre de la madre

y hallazgos ecográficos que permiten identificar a las mujeres que, independientemente de la edad, tienen una alta probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down. En función de ese riesgo se realiza o no la amniocentesis».

Los datos del ECEMC muestran una tendencia a la baja de nacimientos de niños con la alteración de madres menores de 35. Sin embargo, en los últimos años también se observa un ligero ascenso global de-

bido a la inmigración. La directora de este estudio, María Luisa Martínez Frías, señala que las mujeres de otros países, además de tener diferentes condiciones genéticas, suelen tardar en entrar en nuestro circuito sanitario y someterse a controles prenatales.

La experta recalca el espectacular descenso que han experimentado todas las anomalías congénitas desde 1980. «Estamos buscando el hijo perfecto», reflexiona. No obstante,

de la discapacidad intelectual, permite identificar hasta el 50% de todos los casos de retraso mental severo. Para ello se emplean tecnologías cada vez más rápidas y fiables.

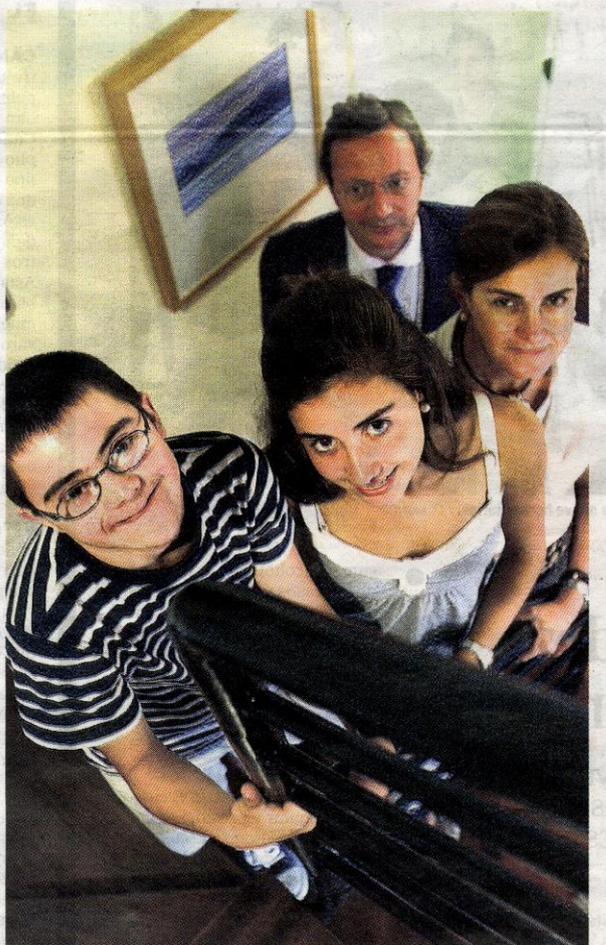
Las anomalías cromosómicas que se observan con estos métodos pueden ser tanto numéricas (variación del número de cromosomas) como estructurales (pérdida o ganancia de fragmentos). Cuando existe un alto riesgo, se efectúa en primer término «un test en el que sólo se marcan los cromosomas más frecuentemente alterados», detalla Carmen Méndez, del laboratorio de genética del Instituto Valenciano de Infertilidad. Los resultados se obtienen en un plazo de entre 24 y 48 horas. A continuación se realiza, ya en todos los casos, un estudio completo de los cromosomas, que requiere hacer un cultivo, por lo que tarda unos 15 días.

### PRECISIÓN

Con las nuevas tecnologías se pueden hacer muchas más cosas con mayor precisión. «Hemos pasado de técnicas manuales de baja resolución, como el cariotipo, a otras mucho más rápidas y mejores, que permiten detectar hasta mutaciones puntuales de muchas regiones a la vez» afirma Orera. Por ejemplo, el procedimiento conocido como MLPA ofrece la posibilidad de estudiar 40 regiones cromosómicas con una muestra muy pequeña de líquido amniótico.

El hecho de que, hoy por hoy, todos estos avances estén desembocando mayoritariamente en el aumento de las interrupciones voluntarias del embarazo o en la selección de aquellos embriones sin alteraciones para después implantarlos en el útero de la mujer está llevando a los familiares de personas con discapacidad intelectual a salir a la luz con más intensidad. ¿El síndrome de Down desaparecerá? Probablemente, si esto sucede será dentro de muchos años.

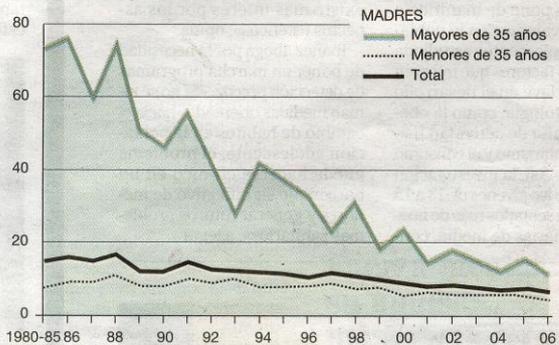
El aumento de la aceptación social de las personas con esta alteración cromosómica se ha producido de forma paralela al incremento de su esperanza de vida y del número de padres que deciden abortar. «Posiblemente, el estigma social ya no es tan fuerte, pero la ignorancia, cargada muchas veces de exceso de caridad y buenas intenciones, han podido sustituirlas. Nosotros abogamos por que se reconozca su realidad tal como es y su papel en nuestra sociedad: mucho más pleno y con más posibilidades de lo que se estima ahora mismo», sentencia el presidente de Down España.



Miguel, de 13 años, posa junto a una de sus hermanas y sus padres. / BRUNO MORENO

### Nacimientos con síndrome de Down en España

Número de casos por cada 10.000.



FUENTE: ECEMC.

EL MUNDO

## Los límites del diagnóstico genético

«¿Qué debemos hacer si una pareja infértil se somete a un Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) para descartar una predisposición hereditaria al cáncer pero comprueba que todos los embriones están afectados y, aun así, decide transferirlos?». Wybo Dondorp, del Departamento de Salud, Ética y Sociedad de la Facultad de Medicina de Maastricht (Holanda), respondió a esta pregunta en la

reunión anual de la Sociedad Europea de Embriología y Reproducción Humana, celebrada recientemente en Barcelona. El DGP es un procedimiento por el que se realiza un análisis genético a embriones obtenidos por reproducción asistida para transferir al útero únicamente aquellos libres de carga genética asociada a determinadas enfermedades. «Como el deseo prioritario de la pareja

suele ser el de tener un hijo, pueden razonar que, si no pueden conseguir un bebé libre de la afección, también les hará felices y serán buenos padres para ese niño aquejado de una patología que inicialmente pretendían evitar. El respeto a la autonomía exige, cuando menos, tomar en serio esas peticiones, incluso aunque, a la luz de otras consideraciones, los médicos decidan no acceder», aseveró el especialista en ética.

Este supuesto tiene la peculiaridad de que se trata de mutaciones genéticas que indican una probabilidad (nunca es el 100%) de sufrir una enfermedad, que además suele presentarse en la edad adulta. Dondorp cree que el criterio que debe primar es el bienestar del niño. Por eso, sí considera «inconcebible» implantar embriones con enfermedades graves como la fibrosis quística.