



Título: ASESORAMIENTO GENÉTICO EN REPRODUCCIÓN ASISTIDA

Autores:

Coco R.

Institución:

Fecunditas Medicina Reproductiva, Larrea 790, CABA1030, 49613091, robercoco@gmail.com

Resumen:

Desde el advenimiento de los estudios cromosómicos se viene recomendado la evaluación del factor genético de la infertilidad previo a implementar su tratamiento, por considerarse que la infertilidad podría ser un mecanismo natural que evita el nacimiento de bebés afectados. Al inicio los estudios eran cromosómicos, pero en la medida que fueron creciendo las nuevas herramientas se pueden evaluar la mayoría de los trastornos genómicos, génicos y epigénéticos. Se debe recordar que antes del advenimiento de la FIV, los tratamientos eran médicos-quirúrgicos convencionales y las parejas concebían teniendo relaciones sexuales. Pero con la tecnología reproductiva, en que el establecimiento del embarazo está tercerizado en un equipo biomédico, existe mayor responsabilidad médica en cuanto a los resultados de su aplicación. Resulta paradójico que en sus comienzos una de las principales objeciones a la tecnología reproductiva era que podía convertirse en una práctica eugenésica y hoy en realidad se la castiga si nace un bebé con algún trastorno congénito. Por lo tanto, es imperioso primero descartar o aseverar la existencia de un factor genético de la infertilidad, sea cromosómico o génico y segundo informar sobre el potencial riesgo que tienen todas las parejas en momento de tener descendencia con una afección genética. Los trastornos genéticos pueden clasificarse en clásicos y no clásicos. Dentro de los primeros se encuentran: 1- alteraciones cromosómicas, 2- alteraciones monogénicas de tipo dominante o recesiva, ligada o no al sexo y 3- alteraciones poligénicas o multifactoriales. Dentro de las alteraciones no clásicas figuran: 1- Mitocondrial, 2- Imprinting genético, 3- Disomía uniparental y 4- Expansión de tripletes o mutaciones dinámicas. Además existen trastornos congénitos de origen incierto o ambientales por causas físicas, químicas o biológicas, que se podrían minimizar si se cumplen con las medidas de prevención recomendadas, tales como las vacunaciones para la rubeola y varicela, ingesta suficiente o suplementación con ácido fólico y yodo, además de los cuidados prenatales de no exposición a los agentes teratogénicos. La prevalencia de las enfermedades genéticas en la población general de recién nacidos vivos varía entre 3 y 5%, aportando las cromosómicas 0.6%, las monogénicas 0.4%, las multifactoriales 4.6%, mientras que las enfermedades mitocondriales y por imprinting muy poco frecuentes. En la población de nacidos post procedimientos TRAs se estima un aumento entre el 20 y 30% de alteraciones genéticas, lo cual puede deberse a que subyace un trastorno genético en la infertilidad de la pareja o al procedimiento per se en cualquiera de sus etapas, tanto con gametas propias como con la de terceros. Por ello es recomendable el examen físico completo y la historia familiar, para inferir si existe mayor riesgo para una determinada patología cromosómica, génica o poligénica. Como cada vez adquiere más relevancia el "derecho a nacer bien" y "la mayor responsabilidad de los equipos biomédicos" que ayudan a establecer el embarazo con gametos propios o de terceras partes, es casi mandatorio informar a los pacientes como pueden minimizar los riesgos genéticos a los que podrían estar expuestos, sobre todo ahora en época actual de la genómica, aunque no tengan mayor riesgo genético por falta de antecedentes familiares, raza o etnia. En nuestro país no existe normativa en cuanto a estudios preconceptionales, antes o después de la fecundación, y de hecho no son reconocidos por las obras sociales ni sistemas de medicina prepagos, pero la buena práctica en medicina reproductiva exige que se informe sobre los diferentes estudios genéticos disponibles, y las parejas luego de ser bien informadas, de acuerdo con sus creencias y posibilidades decidirán realizar o no estudios preconceptionales o preimplantatorios.