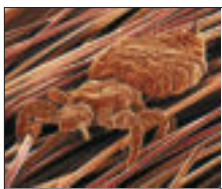


Piojos
Todo lo que hay que
saber para combatir estos
molestos insectos Página 18



Vidas no tan idénticas
Los gemelos permiten
estudiar la influencia de los
genes y el ambiente Página 6

Ciril Rozman
"A los médicos se les
exige mucho más de lo
que se les paga" Página 16



Mensual de biomedicina y calidad de vida
Febrero de 2009 Número 22

EL PAÍS Salud



Quiero un hijo perfecto

El diagnóstico preimplantatorio permite ya detectar algunas anomalías genéticas y elegir embriones libres de ellas. Pero los avances de la biomedicina plantean nuevos dilemas.



En portada

Medicina prenatal

La medicina se ocupa cada vez más del hijo no nacido. Las técnicas de diagnóstico prenatal permiten detectar malformaciones congénitas para una eventual interrupción del embarazo, mientras que el diagnóstico preimplantatorio va todavía más lejos: ofrecer la posibilidad de detectar anomalías genéticas y elegir embriones libres de ellas. ¿Será posible algún día poder elegir los rasgos del hijo que queremos tener? La incipiente ingeniería genética permite vislumbrar la quimera del hijo perfecto.

Los dilemas del hijo a la carta

MARTA ESPAR

Con los últimos avances de la medicina, ser padre no sólo puede suponer un reto, sino también un dilema. Todos los padres desean lo mejor para sus hijos y todos, si pudieran, elegirían el más sano, el mejor dotado para afrontar la vida. La medicina ofrece cada vez más posibilidades. El diagnóstico prenatal permite detectar durante el embarazo malformaciones y dolencias que dan a los padres la posibilidad de decidir si prefieren interrumpir la gestación. Ahora, con el diagnóstico preimplantatorio se puede además saber si un embrión padece algunas anomalías genéticas y desecharlo. El pasado 8 de enero se dio a conocer en Londres el nacimiento de una niña, elegida entre varios embriones, libre del gen que predispone al cáncer de mama hereditario. De momento, la posibilidad de escoger tiene una clara limitación moral: la finalidad terapéutica. Pero ¿hasta dónde podemos llegar en el futuro? ¿Qué dilemas éticos plantea?

Las cifras ilustran bien los cambios: según datos del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), que analiza la frecuencia y evolución de las diferentes anomalías congénitas, entre 1976 y 1985, años previos a la legalización del aborto, la espina bífida y el síndrome de Down tenían frecuencias de 4,54 y 14,78 casos por cada 10.000 nacimientos, respectivamente. En 2007, las tasas de estas anomalías, detectables por diagnóstico prenatal, habían bajado a 1,07 para la espina bífida, y al 8,09 para el síndrome de Down. En este lapso de tiempo, el porcentaje de niños nacidos con malformaciones congénitas se ha reducido casi a la mitad.

María Luisa Martínez-Frías, directora del ECEMC y del Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) del Instituto de Salud Carlos III, apunta que la aceptación de la interrupción del embarazo por defectos congénitos aumenta con el tiempo. Sin embargo, cuando la ecografía o la amniocentesis dan un posi-



Realización de una ecografía de una mujer embarazada en un centro de salud de Barcelona.

CONSUELO BAUTISTA

tivo, los padres siguen enfrentándose a disyuntivas difíciles y dolorosas.

Martínez Frías lo sabe bien, porque ha consagrado varias décadas a investigar y acompañar a las parejas: si tiran adelante con el embarazo, deben "asumir el nacimiento de un niño discapacitado, y todo el sufrimiento que ello puede suponer, sin entrar a considerar el gran coste económico, porque, aunque resulte sorprendente, los niños que nacen con malformaciones congénitas no son considerados enfermos crónicos".

Si, en cambio, deciden interrumpirlo, "también se hallan en una situación difícil, y no sólo moral o ética, sino personal, porque esas parejas ya se han sentido padres, sobre todo la madre, que desde el mismo momento en que conoce su embarazo, establece un vínculo con su hijo". Además, el acto físico de la inte-

En sólo dos décadas, la tasa de niños con malformaciones congénitas se ha reducido a la mitad

rrupción es muy agresivo, añade.

En nuestro país, la ley estipula que en estos casos los especialistas deben ofrecer un consejo genético no directivo. "En este proceso de información y acompañamiento, es obligación ética del profesional mencionar todas las posibilidades de corrección que ofrece la medicina y todas las limitaciones que la alteración tendrá sobre la salud del recién nacido, en caso de optar por continuar el embarazo", subraya Carmen Ayuso, del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid. "Luego, a la hora de tomar la decisión, los padres deciden según sus valores". Ayuso insiste en que, en España, existe una larga tradición de respeto a las decisiones individuales y, a la vez, se tiene cada vez una actitud más abierta a aceptar la diferencia.

Sin embargo, para Ayuso, "nues-

tra sociedad valora mucho la calidad de vida y pone excesiva pasión e interés en creer que la tecnología nos la va a proporcionar". Hoy por hoy se pueden detectar todas las alteraciones de los cromosomas a través del cariotipo que se hace en una amniocentesis; casi todos los defectos morfológicos de causa ambiental, genética o multifactorial a través de la ecografía, y, aunque todavía no existe una prueba genética que haga un barrido de todas las enfermedades mendelianas, puede que en un futuro no muy lejano puedan detectarse las debidas a la mutación de un solo gen.

En el diagnóstico preimplantatorio, que requiere una fecundación *in vitro*, se puede ir todavía más lejos. Se puede detectar si un embrión es portador de una anomalía genética que le puede causar o predisponer a una enfermedad concreta. Es el caso de la niña seleccionada en Inglaterra para no sufrir el cáncer de mama hereditario. Gracias a esta técnica, en julio de 2006 nació en el hospital Virgen del Rocío de Sevilla el primer bebé libre de una enfermedad hereditaria en un centro público. En la Unidad de Genética y Reproducción de este hospital, el diagnóstico genético preimplantatorio permitió descartar los embriones portadores de una rara enfermedad degenerativa de los músculos que suele acabar con muerte prematura, la distrofia de Duchenne.

Cada día más parejas afectadas se plantean esta posibilidad. Y surgen nuevas preguntas. ¿Llegaremos a vivir en una sociedad libre de enfermedad, en la que sólo nazcan *hijos perfectos*? "Eso no va a ocurrir", responde Ayuso, "porque no es posible controlar ni prevenir al 100%". Muchas técnicas, sobre todo las que están basadas en el análisis del genoma, "van a requerir un conocimiento para interpretarlas que todavía no tenemos y, además, nunca podremos controlar el impacto que puede tener el am-

Contra la perfección o el valor de aceptar la vida como un don

Una pareja de mujeres sordas buscaba un donante de semen con cinco generaciones de sordos en la familia para concebir un hijo. La razón: para ellas, la sordera es una identidad cultural, no una discapacidad y, por lo tanto, deseaban que su hijo fuera como ellas. Ocurrió en Estados Unidos en el año 2002 y provocó un revuelo considerable. Con esta historia arranca el libro *Contra la perfección. La ética en la era de la ingeniería genética* (Marbot ediciones), escrito por el profesor de Harvard Michael Sandel. El caso sirve al autor para bucear en los dilemas morales que plantean los avances de la medicina. "¿Está mal diseñar a un hijo sordo? Y si fuera así, ¿dónde reside el mal, en la sordera o en el diseño?", pregunta. Sandel se plantea qué sucedería si la biotecnología consiguiera eliminar la incertidumbre y permitiera diseñar los rasgos genéticos de nuestros hijos.

Aunque traza una línea que diferencia la finalidad terapéutica del perfeccionamiento, también plantea la posibilidad de que algún día se pueda llegar a utilizar el diagnóstico genético preimplantatorio "para seleccionar embriones libres de otros rasgos genéticos indeseados, como los asociados a la obesidad, la altura y el color de la piel".

Según Sandel, las cuestiones morales que se plantean en este debate traspasan la discusión sobre la autonomía y los derechos, o la relación entre coste social y beneficios. Él sitúa conceptos como humildad, solidaridad o "apertura a lo recibido" en el centro del debate. Y su tesis pivota sobre dos premisas básicas: la primera tiene que ver "con el destino de los bienes humanos, que encarnan algunas prácticas importantes, como las normas del amor incondicional en el caso de la crianza y la disposición a compartir los fru-

tos de la buena fortuna a través de la solidaridad social". La otra atañe a la libertad, porque "cambiar nuestra naturaleza para encajar en el mundo —y no al revés— es la mayor pérdida de libertad posible".

En una sociedad competitiva que impone exigencias de rendimiento y perfección, Sandel se pronuncia en contra de una actitud de dominio y control "que no reconoce el carácter de don que tienen las capacidades, y olvida que la libertad consiste en una negociación permanente con lo recibido". Y aún va más allá: considera que si la ingeniería genética permitiera revocar los resultados de la lotería genética, cambiar el azar por la elección, "el carácter recibido de los talentos y los logros humanos perderían terreno y tal vez también nuestra capacidad para reconocer que compartimos un destino común".

En portada

Medicina prenatal



Anna Martínez Marín, con síndrome de Down, toca la flauta en su casa de Castelldefels (Barcelona) ante la mirada de su hermana Abril y de sus padres, José Luis y María Ángeles.

C. BAUTISTA

Anna tiene un 'blog'

Mari Ángeles Marín estaba embarazada de 12 semanas cuando la primera ecografía detectó un pliegue nucal aumentado en su hija Anna, que hoy tiene tres años y corretea por su piso de Castelldefels (Barcelona). Cuando miran atrás hacia ese día decisivo en sus vidas, ni ella ni su marido, José Luis Martínez, se arrepienten de haber decidido tirar la gestación adelante. Les dijeron que Anna podría nacer con síndrome de Down o una cardiopatía congénita, o bien con ambas alteraciones a la vez. Y así fue: Anna tiene un cromosoma de más en el par 21 y ha sido operada tres veces, una a corazón abierto. "Fue un *shock*, porque nunca te esperas que tu hijo vaya a ser el diferente", explica Mari Ángeles, que en aquel entonces tenía 28 años y no pertenecía a ningún grupo de riesgo. Enseguida puntualiza, sin embargo, que, aquella misma tarde, ella y José Luis decidieron que no se iban a hacer la amniocentesis, porque iban a tener a su hija

"viniera como viniera, a no ser que eso le impidiera vivir".

El papel de acompañamiento médico en estas situaciones se hace especialmente importante. Y los padres lo recuerdan como decisivo: Mari Ángeles y José Luis se deshacen en palabras de agradecimiento al equipo que les fue explicando paulatinamente lo que significaba el diagnóstico. Ponen especial énfasis en el cariño y el cuidado de sus palabras. Lo único que echaron de menos, dicen, es que también les hubieran informado de lo bueno que tendría Anna, "no sólo de lo malo", y que les hubieran puesto en contacto enseguida con alguna asociación con padres de otros niños con síndrome de Down.

Ahora, tres años más tarde, asisten con admiración a los pasos de su hija. Cierto es que le costó 27 meses caminar y que ahora esperan con ansia el día en que arranque a hablar, aunque se comunica perfectamente con

signos, miradas y grandes muestras de cariño. Cierto es también que ese cromosoma de más que tiene Anna significa dedicarle más tiempo y esfuerzo, porque tiene el doble de citas médicas que su hermana pequeña, Abril, de 18 meses, "pero eso no significa que esté tan limitada como la gente imagina". "Hay mucha gente que ni siquiera sabe que los niños con síndrome de Down pueden llegar a leer", explica José Luis, que escribe un *blog* para su hija (<http://www.elblogdeanna.es/>). Las personas con síndrome de Down han conseguido en las últimas décadas ver cómo se aumenta su calidad de vida e integración, en parte también debido a los avances médicos en el tratamiento de las patologías asociadas. En Inglaterra, por ejemplo, la curva de nacimientos con esta alteración cromosómica ha vuelto a repuntar, en parte debido a estos avances, pero también por un cambio de actitud de la sociedad hacia estas personas.

biente sobre el desarrollo de las enfermedades", aclara la genetista de la Fundación Jiménez Díaz. "Afortunadamente", añade, "porque es estupendo que pueda haber cambios y variaciones".

"En realidad el niño perfecto no existe", corrobora Martínez-Frías, porque "incluso cuando se determina que el feto no tiene defectos congénitos, no sabemos si podrá tener o no, defectos psíquicos o funcionales que pueden aparecer con el crecimiento por factores ambientales o de otro tipo". También hay objeciones. En el caso del diagnóstico preimplantatorio aplicado al cáncer hereditario, por ejemplo, Ayuso apunta que supone destinar mucho esfuerzo técnico y recursos a que nazca una criatura libre de una enfermedad que tal vez nunca sufriría, que si la sufriera tal vez apareciera en edad avanzada y que tampoco se puede garantizar que no sufra una variante de la misma. Hay que tener en cuenta, además,

que para realizar la selección, hay que recurrir a la fecundación *in vitro*, una técnica con una tasa de embarazos del 15%.

Algo parece haber cambiado, apuntan los expertos en bioética. Porque, como explica Florencia Luna, ex presidenta de la Asociación Internacional de Bioética e investigadora en la Facultad de Ciencias de Buenos Aires, "antes, tener un hijo era producto del azar, de la naturaleza o de Dios, según las creencias, pero ahora cada vez nos acercamos más a la idea de poder decidir qué tipo de hijos queremos tener". ¿Es eso bueno o malo? En parte es bueno, responde esta experta, porque se pueden evitar muchas enfermedades y mucho sufrimiento. Pero también es cierto que "este conocimiento hace recaer mucha más responsabilidad en los padres, porque de su decisión depende que transmitan enfermedades a las futuras generaciones y además han de resistir la sutil presión que ejerce

La detección de enfermedades asociadas a un solo gen puede ser realidad en un futuro próximo

el mercado para que se sometan a todos estos estudios".

Pero al menos se puede elegir, continúa Luna, porque al otro lado del océano, se produce una situación paradójica y hasta "hipócrita": en casi toda América Latina se aplican las técnicas de diagnóstico prenatal, pero no se permite abortar en caso de detectarse malformaciones congénitas. Ante esta situación, muchas mujeres recurren al aborto ilegal o quedan desamparadas.

A medida que se perfeccionan estas técnicas y las posibilidades de corregir algunas anomalías mediante cirugía fetal, quedan asignaturas pendientes. La investigación encaminada a la prevención primaria sería una de ellas, según Martínez-Frías, porque "si se ofrece la posibilidad de interrumpir el embarazo de un feto con malformaciones, eso no significa que no se deba hacer un gran esfuerzo para potenciar la investigación y aplicar las medidas que ya se conocen para

prevenir la alteración del desarrollo embrionario".

La directora del CIAC sabe de qué habla. En el año 1976 creó el grupo multidisciplinar ECEMC para investigar las causas de las malformaciones congénitas con objeto de establecer medidas de prevención primaria. Ha recibido varios premios de investigación, pero tuvo que estructurarse como una asociación (www.fundacion1000.es), porque no contó con un apoyo pleno, y durante los últimos 33 años ha venido manteniéndose con ayudas graciables. Todos estos años de investigación la han convencido de que va a ser la prevención primaria la que permita que los niños nazcan sanos y, por tanto, la única que aumentará la calidad de vida de esos niños y la felicidad de las familias. "Pero no se dedican suficientes recursos a este campo. Aún hay mucha gente que considera que la interrupción del embarazo por defectos fetales es una medida preventiva".