

## **LA ACTITUD DE LAS PAREJAS LUEGO DE QUE SON INFORMADAS DE QUE SU EMBARAZO PRESENTA UNA ANOMALÍA CROMOSÓMICA**

Ac. Prof. Dr. Roberto Quadrelli.

Exposición en el Plenario de la Academia Nacional de Medicina del Uruguay de fecha 12 de abril de 2007

Boletín de la Academia Nacional de Medicina del Uruguay 2007. págs. 16 - 17

Me permití traer un trabajo que ha sido publicado y que vale la pena discutir.

Se trata del primer trabajo de América Latina que muestra cuál es la actitud de las parejas luego de que son informadas de que su embarazo presenta una anomalía cromosómica.

Hicimos un estudio retrospectivo, averiguando qué habían hecho las parejas frente a un diagnóstico de esa naturaleza.

Hemos encontrado 376 casos de anomalía cromosómica en el período comprendido entre 1982 y 2003.

Lo que hicimos fue llamar por teléfono —este proyecto pasó por la Comisión de Bioética de la Facultad de Medicina— y preguntar qué habían resuelto luego de que fueron informados de que el embarazo presentaba una anomalía cromosómica. Concretamente, pudimos contactarnos con 207 parejas y dividimos las anomalías cromosómicas en cuatro categorías.

La más frecuente, el Síndrome de Down, la colocamos como una entidad aparte.

Ustedes saben que en el diagnóstico prenatal hay un asesoramiento genético previo y posdiagnóstico.

El Síndrome de Down es muy conocido a nivel poblacional, y nuestra experiencia indica que cuando comenzamos a explicar a la pareja en qué consiste esta anomalía, inmediatamente manifiesta tener conocimiento al respecto. En este caso, encontramos que el 89% de las parejas interrumpió el embarazo. Desde el punto de vista estadístico, podemos decir que dentro del 11% que decidió continuar y dar a luz a su hijo, había un gran porcentaje de madres de edad bastante avanzada.

El otro grupo que chequeamos fue el de anomalías cromosómicas sexuales, como el Turner y el Klinefelter. Aquí encontramos un porcentaje mayoritario de parejas que continuó el embarazo, que se ubica cercano al 79%.

Asimismo, junto con este había otro grupo de anomalías cromosómicas que sabemos son de bajo riesgo de defectos congénitos. Allí, el 90% continuó con la gestación.

Por otro lado, en el grupo de anomalías cromosómicas que decididamente preveía malformaciones más graves que el propio Síndrome de Down, casi el 100% —más precisamente el 96%— de las parejas interrumpió el embarazo.

El Doctor Briozzo se mostró muy interesado en este tema porque, en definitiva, es un trabajo que marca una primera aproximación a la conducta que tienen las parejas en Latinoamérica frente a un diagnóstico prenatal de anomalía cromosómica.