

trimonio tiene en cada embarazo 25% de probabilidades de tener un hijo normal, pero el mismo 25% de probabilidades de tener un portador (aparentemente normal) de la alteración cromosómica maternal, un niño afectado de trisomía 21 (mongolismo) o un aborto de causa genética. Los abortos repetidos pueden explicarse por ese solo hecho. Aceptando ésto, es pertinente hacer las siguientes consideraciones:

*Primero:* No creemos (al menos por ahora) que ningún tratamiento médico sea capaz de impedir un aborto de causa genética; si, excepcionalmente, ésto se lograra, el producto no abortado, sería necesariamente un individuo anormal por la carencia genética tan grande que supone la falta total de un cromosoma 21; a este respecto, se ha señalado que es suficiente la cancelación parcial de los brazos largos de este cromosoma para que se origine leucemia mieloide crónica.

*Segunda:* La infertilidad secundaria de esta pareja se puede corregir espontáneamente y de hecho en cada embarazo existen 75% de probabilidades de

que el embarazo llegue a buen término; sin embargo en este caso habrá el 25% de probabilidades de que nazca un niño con una anomalía tan grave como es la trisomía 21.

De las consideraciones anteriores se deriva que el consejo genético en este caso que deberá: *a)* Plantear la posibilidad de que al corregirse la infertilidad nazca un niño afectado de mongolismo. *b)* Aclarar que la causa de los abortos es debida a incompatibilidad genética, pero sin indicar quién es el portador de la alteración. *c)* Señalar la posibilidad de que cualquiera de los 3 hijos, aparentemente normales, sean portadores de la misma alteración material, lo que deberá aclararse con el estudio citogenético. *d)* Finalmente, e independientemente del consejo genético creemos interesante recalcar que este hallazgo revela en forma directa y sencilla el interés clínico-práctico de los estudios citogenéticos en la práctica ginecológica.

#### REFERENCIAS

1. Polani, P. E., Briggs, J. H., Ford, C. E., Clarke, C. M., Berg, J. M.: *A mongol girl with 46 chromosomes*. Lancet 1: 721, 1960.

## COMENTARIO OFICIAL

DR. ALFONSO ALVAREZ BRAVO<sup>1</sup>

EL CASO clínico presentado por el Dr. Mario González Ramos y la Srita. Aledo tiene doble importancia: llamar la atención sobre un factor etiológico de infertilidad

hasta ahora poco estudiado y demostrar las posibilidades de la citogenética clínica moderna en el estudio de estos casos.

El interesante y ya clásico trabajo de Hertig y Rock demostró que cerca del 70% de los huevos abortados son anormales desde el punto de vista histológico. El impresionante

<sup>1</sup> Académico numerario. Hospital Español de México.

progreso de la citogenética ha permitido estudiar el cariotipo en cultivos de células de abortos espontáneos y encontrar aberraciones cromosómicas en proporciones que varían, según las series reportadas por diversos autores, del 22 al 60%.

Estos estudios demuestran de manera indudable la existencia de abortos de causa genética, hecho que encuentra comprobación en los resultados de estudios similares practicados en tejidos obtenidos de abortos terapéuticos, en los cuales no se encontraron anomalías cromosómicas. Estos estudios demuestran, además, la inevitabilidad de un número importante de abortos espontáneos.

Para el análisis del caso clínico que comento, creo útil mencionar los resultados de dos series representativas de estudios cromosómicos practicados en tejidos de abortos espontáneos.

En una serie de 35 casos de abortos espontáneos, se encontraron 2 con trisomía XO, 3 de trisomía D, 1 de trisomía E, 1 de trisomía G, y un triploide. En otra, se observaron en cultivo de células del amnios de 25 abortos espontáneos, 6 casos de trisomías 6-12, 16, 17-18 y 21, 5 casos con cariotipo 45-XO y 5 casos de triploides. Las trisomías 17-18 y 21 y el cariotipo 45-XO se han encontrado y descrito en la vida extrauterina. Las otras aberraciones cromosómicas no, quizá por no ser compatibles con la vida.

El mecanismo hipotético de estas aberraciones puede radicar en el hecho de que una fuente de gametos genéticamente anormales, responsables de la muerte posterior del cigote, puede estar en las células originalmente

anormales de padres con constitución cromosómica en mosaico euploide-aneuploide, o en portadores de translocaciones cromosómicas.

El estudio citogenético practicado por los autores del trabajo que comento, demuestra claramente que, en su caso, la madre tenía un cariotipo anormal por translocación recíproca G/D compensada genéticamente, capaz de dar 50% de gametos aneuploides, la mitad de ellos con un cromosoma supernumerario del grupo G (21) y la otra mitad con carencia de un cromosoma 21.

Los autores del trabajo consideran, con razón, que estos últimos dan origen a productos de escasa viabilidad que sucumben durante la vida intrauterina y que son por lo tanto la causa de los abortos de repetición en la pareja estudiada. Se me ocurre, sin embargo, preguntar si en este caso no pueden ser también responsables de aborto los gametos aneuploides con cromosoma supernumerario del grupo G (21) ya que, en las series referidas anteriormente, se encontró trisomía 21 en algunos de los abortos espontáneos por ellos estudiados.

No quiero terminar este comentario sin hacer énfasis en la importancia que en estos problemas tiene el consejo genético. En efecto, como se desprende de los últimos renglones escritos por los autores del trabajo, al lado de la investigación científica de estos problemas y con base en ella, debe ponerse el aspecto clínico y humano del consejo genético que esperan las personas involucradas en el problema.