

## COMENTARIO OFICIAL

DR. JULIO MANUEL TORROELLA<sup>1</sup>

EL TRABAJO del Dr. Mario González Ramos es trascendente, porque al presentar tres fases importantes del consejo genético estudiadas por él y para las que propone adecuada solución, da el módulo para afrontar y resolver este tipo de problemas y señala quiénes son los más indicados y obligados a resolverlos.

En esta ocasión, puntualiza la necesidad imperiosa de hacer un diagnóstico exacto, y la importancia de conocer plenamente las bases genéticas, antes de aventurar un pronóstico o un consejo, que pueden tener gran trascendencia personal y social, en sus aspectos positivo o negativo.

Gracias al avance de la citogenética clínica, las posibilidades del consejo genético han dilatado notoriamente su campo de acción y han aumentado lógicamente la demanda del consejo genético. Ha escogido el autor 3 casos muy significativos:

En el primero, muestra el problema de un padre en potencia, aparentemente sano, con la preocupación de que en su descendencia aparezca el padecimiento que ha hecho infelices a los miembros de la familia.

En el segundo, expone la situación de los cónyuges sin patología ostensible, que han tenido hijos afectados y desean conocer la posibilidad de que un nuevo descendiente sea normal o no. Este caso es, como señala Thompson, el que con mayor frecuencia reclama un consejo genético. En el tercer problema que estudia, hace ver la situación de la persona que padece un cuadro clínico, heredado por varios hijos y que desea saber si puede tener hijos normales.

Las tres situaciones demuestran claramen-

te la repercusión que para la salud física, mental y social del individuo, pueden representar el pronóstico y consejo genéticos.

Es importante hacer notar, que entre más frecuentes son los padecimientos de este tipo, más difícil resulta precisar los riesgos que se corren. Las respuestas pueden ser relativamente sencillas, cuando el rasgo sigue la herencia mendeliana simple, pero los cuadros más comunes, suelen ser etiológicamente heterogéneos y no es fácil saber la proporción en que actúan los diversos factores.

Las dificultades del consejo genético se acrecientan, al ser indispensable usar cifras basadas en promedios estadísticos, para predecir la recurrencia de los padecimientos hereditarios; de modo que la variación de las posibilidades, puede ir desde cero hasta 50%. En los cuadros que se transmiten en forma recesiva, los genotipos son menos fáciles de determinar y para señalar las probabilidades de que una persona afectada, o los parientes fenotípicamente normales, tengan descendencia anormal, recesiva, homocigótica, se deben considerar los diversos tipos de uniones posibles y la frecuencia del padecimiento en la población general; todo lo anterior, determina que con frecuencia sea imposible dar pronósticos precisos; pero aun con la vaguedad que eso supone, puede ofrecerse a los padres cierta ayuda para considerar los pros y los contra de un nuevo embarazo.

Otra gran dificultad, está dada por lo variable que es la edad de principio en las distintas enfermedades genéticas y aun para la misma enfermedad en diferentes familias.

El hecho de que el comentario a los trabajos del Dr. González Ramos sobre pro-

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

blemas de consejo genético, haya sido encomendado a un obstetra primero y ahora a un pediatra, seguramente no es una coincidencia fortuita, sino un premeditado ardid pedagógico, ya que los expertos en el asunto están acordes en que dichos especialistas en unión del médico general, son quizá los profesionales que con mayor frecuencia tienen que afrontar este tipo de problemas; con lo anterior, señala la obligación muy especial que ellos tienen, de conocer los elementos básicos de la genética, para poder diagnosticarlos y resolverlos, o para saber referirlos con oportunidad al geneticista, ya que la frecuencia con que se requiere el consejo genético es baja, pero los que han menester de él, urgen del mismo.

Existen muchos factores particulares, que influyen sobre las soluciones del consejo

genético; tales son: la gravedad del defecto, su cronicidad, lo dispendioso de su tratamiento, el hecho de que existan otros hijos sanos, la edad de los padres, su situación socioeconómica y grado de cultura, los sentimientos personales de pesimismo u optimismo, su prudencia o falta de ella, así como la capacidad para realizar un juicio objetivo sobre su problema.

Finalmente, es importante destacar lo que el autor del trabajo comentado señala con tanta justeza: las personas que dan el consejo genético deben limitarse a proporcionar los datos sobre el riesgo, en términos de probabilidad, pero la decisión final sobre la conducta a seguir, debe quedar como responsabilidad única, de los que solicitan el consejo.