

## **Metodología de asesoramiento genético para una pareja con diagnóstico prenatal del síndrome 47 XXX.**

### **Methodology for the genetic counseling to a couple diagnosed prenatal 47 XXX Syndrome.**

César Pérez González(1), Damaryk Castillo Agramante(1), Israel López Camejo(2)

#### **Resumen**

Con el presente trabajo se propone una metodología de Asesoramiento Genético a una pareja con diagnóstico prenatal del Síndrome 47, XXX que desea conocer qué riesgo presenta su futuro hijo. La cual se diseñó sobre la base de los cuatro elementos esenciales del Asesoramiento Genético: el diagnóstico, la estimación del riesgo, comunicación de la información y soporte o basamento.

Se realizó una revisión bibliográfica de este Síndrome. Se elaboró además un documento que constituyó el asesoramiento Genético por escrito, con carácter informativo-educativo con el propósito de que la pareja y la familia logren comprender adecuadamente toda la información brindada con respecto a la afección.

**Palabras Clave:** SÍNDROME 47, XXX, ASESORAMIENTO GENÉTICO, DIAGNOSTICO PRENATAL.

1. Especialista de Primer Grado en MGI. Master en Asesoramiento Genético.
2. Especialista de Primer Grado en MGI.

#### **Introducción**

En la época actual donde el conocimiento científico avanza vertiginosamente y cada despertar trae al hombre tanta información, además de nuevas esperanzas de vida y con la aparición de nuevas enfermedades, la genética médica alcanza un papel reconocido como disciplina central, que se ocupa de la variabilidad humana y al mismo tiempo desarrolla métodos que permiten nuevos enfoques a muchas enfermedades y promete brindar mucho más en un futuro inmediato (1).

Nuestro sistema de salud en su afán por mejorar por sobre todas las cosas el nivel y calidad de vida de nuestra población y enmarcado en el programa de atención materno-infantil implementó la consulta de genética comunitaria para expandir a todo lo largo y ancho de la isla la consulta de asesoramiento genético a nivel primario con la misión de servir a la comunidad con asesores para la familia en la prevención y en la detección de enfermedades genéticas (1).

Durante las últimas tres décadas el uso del diagnóstico prenatal ha dado posibilidades de detectar anomalías en el feto, aumentando considerablemente. Aunque en ocasiones resulta difícil para algunos padres solicitar un diagnóstico prenatal, ya que cabe la posibilidad de tener que interrumpir prematuramente el embarazo, siendo esta una opción que eligen muchos padres con alto riesgo de tener un hijo afectado (2).

Hasta el momento existen casi 100 síndromes cromosómicos publicados. Aunque cada uno de ellos individualmente sea raro, juntos contribuyen de forma importante a la morbilidad y mortalidad, además las alteraciones cromosómicas son las causantes de una elevada proporción de abortos espontáneos y contribuyen a la génesis de un número significativo de procesos malignos, tanto en la edad adulta, como en la edad infantil a consecuencia de las aberraciones cromosómicas somáticas adquiridas (2).

Es propósito en nuestro trabajo hacer una metodología para brindar asesoramiento genético prenatal del síndrome 47, XXX. En este síndrome el proceso se ve notablemente afectado porque existe una aberración cromosómica de número que determina una alteración del complemento cromosómico normal en las mujeres que presentan este desorden, encontrándose un cromosoma X de más en su cariotipo (2), teniendo en cuenta que el cariotipo humano normal consta de 46 cromosomas (22 pares autosomas y un par de cromosomas sexuales), XX en la hembra y XY en el varón.

Es muy importante el conocimiento o información de las aneuploidías de los cromosomas sexuales, pues esto puede ayudar a los obstetras en el conocimiento exacto y en la comprensión del

asesoramiento genético por los pacientes y familiares de fetos afectados y así facilitar el proceso de toma de decisión informada acerca del manejo del embarazo (3).

### **Materiales y Método**

Se realizó un estudio descriptivo, para la cual se utilizó la revisión bibliográfica actualizada del tema que comprendió, generalidades, reseña histórica, manifestaciones clínicas, diagnóstico, etiopatogenia, implicaciones psicosociales y tratamiento, con el objetivo de confeccionar una metodología de asesoramiento genético prenatal a una pareja a la cual se le realizó diagnóstico prenatal teniendo en cuenta la siguiente situación:

Gestante de 39 años de edad, 16 semanas de embarazo, sin antecedentes personales ni familiares de enfermedad genética, historia obstétrica (G2, P1, A0), es remitida por su médico de la familia a consulta de Asesoramiento Genético por presentar edad materna avanzada, se le realizó estudio citogenético por análisis de líquido amniótico, donde resultó un cariotipo 47,XXX.

Se confeccionó una metodología para el asesoramiento genético a esta pareja, realizando una revisión bibliográfica de la situación específica utilizando los siguientes recursos: libros, conferencias magistrales, revistas y sitios de Internet.

La misma fue recopilada mediante el procesador de texto Microsoft Word de sistema operativo Windows 2000.

Esta metodología fue realizada en 3 sesiones abordando los cuatro elementos esenciales de la misma: diagnóstico, estimación del riesgo, comunicación de la información y soporte o basamento, teniendo en cuenta la estrecha vinculación entre ellos y basándonos en los principios éticos.

La técnica que se utilizó en el proceso de la comunicación fue la entrevista incluyendo sus tres variantes, estructurada, semiestructurada, y no estructurada.

En la primera sesión como parte inicial del asesoramiento genético, se realizó un interrogatorio donde se estableció el motivo de consulta, la historia natural de la enfermedad, la historia familiar, y los antecedentes patológicos personales y familiares.

Todo esto permitió la realización de la historia clínica y el árbol genealógico.

Se esclareció el propósito de la entrevista, se exploró los conocimientos acerca de ciertos trastornos, creencias, esperanzas y preocupaciones acerca de los mismos, identificando problemas psicológicos y recursos que se utilizaron.

El árbol genealógico fue elaborado en microcomputadora a través del programa de Cyrillic 2 para la cual tuvimos en cuenta 3 generaciones.

Se realizó además un examen físico general a la gestante.

En la segunda sesión se brindó información a la pareja sobre los resultados de pruebas realizadas, comunicándoseles el riesgo de recurrencia, las manifestaciones clínicas, etiología, pronóstico y el manejo de la patología

Como parte integral del manejo de esta pareja, se realizó interconsulta con un equipo multidisciplinario.

En la tercera sesión evaluamos el grado de comprensión de la pareja sobre la información ofrecida en sesiones anteriores, se evaluó el impacto psicológico y psicosocial de la enfermedad.

El apoyo no solo se limitó a la esfera psicológica sino también abarcó la esfera médica y social. Se programaron las consultas necesarias para el seguimiento a largo plazo del caso, considerándose como parte integral del asesoramiento genético, este seguimiento fue de vital importancia para la revalidación en consultas subsiguientes.

Se explicó la necesidad del seguimiento post-natal con observación clínica y consultas especializadas sí fuera necesario.

En esta etapa se hizo entrega del asesoramiento genético por escrito sobre la condición fetal mediante un lenguaje claro y sencillo, brindándose la información necesaria acerca de la enfermedad.

Con los datos obtenidos confeccionamos la historia clínica Y el árbol genealógico de tres generaciones.

### **Análisis y Discusión de los Resultados**

El asesoramiento genético es una de las etapas en la atención integral de la salud del paciente y familia donde se diagnostica una enfermedad genética como el síndrome 47, XXX.

Desde que se introdujo por primera vez los servicios de asesoramiento genético hace más de 40 años, se han realizado numerosos intentos de desarrollar una definición satisfactoria. Todos ellos consideran el asesoramiento genético como un proceso de comunicación y educación, el cual aborda el desarrollo y transmisión de desórdenes hereditarios (2).

El principal objetivo de esta metodología es proporcionar en el proceso de comunicación entre el asesor y la familia, con un lenguaje claro y sencillo, la información general y específica sobre la enfermedad, su transmisión, la probabilidad de recurrencia y las opciones disponibles para la planificación del embarazo, pretendiendo dar respuesta a la mayoría de los problemas que son encontrados y alertar a los asesorados de los problemas que existen, advirtiendo que todas las preguntas no podrán ser respondidas en la primera sesión por lo que se hace imprescindible un seguimiento generalmente a largo plazo por las características de la enfermedad (4).

Desde el primer contacto se examina el estado emocional, educacional, cultural, socioeconómico y otros aspectos que pueden influir en la comunicación, siendo necesario establecer una adecuada empatía a partir del intercambio inicial. Todo esto debe ser en un ambiente que facilite la privacidad, con el fin de lograr una fluidez de la información en ambos sentidos (5).

Será muy importante informar el riesgo de recurrencia, lo cual constituye el problema central del asesoramiento genético, apreciar el impacto de la información recibida sobre la enfermedad, explorar como calificar el riesgo, cómo lo perciben y las intenciones reproductivas futuras (5,6). De modo que ofrecemos nuestras variantes de asesoramiento genético.

La concepción del asesoramiento genético como un proceso es fundamental para lograr cada uno de sus objetivos, dirigido tanto al individuo afectado, a sus padres, o a la sociedad (7).

El asesoramiento genético comprende importantes elementos:

Establecer o verificar el diagnóstico

Asesorar sobre los riesgos

Comunicación de la información

Soporte o basamento

Metodología del asesoramiento genético para una pareja con un resultado de diagnóstico prenatal citogenético por amniocentesis del síndrome 47,XXX:

Se inició la consulta a modo de entrevista, como técnica de comunicación, proceso bidireccional, esencial para el asesoramiento genético, en un ambiente agradable proporcionando privacidad y tranquilidad con el fin de lograr una mayor fluidez de la comunicación

Diagnóstico:

Comenzaremos precisando los aspectos diagnósticos; etapa crucial en el proceso de asesoramiento genético; siguiendo un orden metodológico.

1.1 Motivo de consulta

Gestante de 39 años de edad, 16 semanas de embarazo, con historia obstétrica (G2, P1, A0) sin antecedentes personales ni familiares de enfermedades genéticas es remitida por su médico de la familia a la consulta de genética médica por presentar edad materna avanzada.

1.2 Interrogatorio

Se realizó un interrogatorio exhaustivo, se solicitaron datos como ocupación, edad, condiciones socioeconómicas, escolaridad, creencias religiosas, consanguinidad en la pareja o sus ancestros, antecedentes de enfermedades genéticas, recogiéndose como dato positivo la edad materna avanzada.

1.3. Árbol genealógico.

Este se confeccionó basándonos en 3 generaciones (Ver anexo 1).

1.4. Examen físico

Se realizó un examen físico general a la gestante no aportando datos positivos.

1.5. Pruebas diagnósticas

Se indicó examen citogenético a la gestante a través de la amniocentesis, previo consentimiento informado

Se solicitó el consentimiento informado para la realización de amniocentesis, informándole a la pareja por escrito todo lo referente a las características, posibilidades diagnósticas, riesgo, complicaciones, y

medidas que se deben seguir después de la realización de la misma, así como la confidencialidad de la información. Este documento fue firmado por la pareja y archivado en su historia clínica.

#### 1.6. Historia clínica

Realizamos la historia clínica con los datos obtenidos a través del examen físico y el interrogatorio.

#### 1.7. Interconsulta

Se realizó interconsulta con psicólogo, y genetista clínico, para valorar el estado de la paciente integralmente y proporcionarle un adecuado asesoramiento genético.

#### 1.8. Revisión bibliográfica

Se realizó con el objetivo de ofrecer un diagnóstico preciso y brindar una información actualizada sobre la enfermedad.

. Estimación del riesgo de recurrencia para futura descendencia de una pareja con DPC del síndrome 47,XXX.

Este síndrome tiene un riesgo empírico de un 1%, presenta el mismo riesgo de la población general, es muy bajo porque se produce de forma esporádica o al azar y en el caso de la futura descendencia no deberá volver a ocurrir. Es decir, este síndrome puede afectar a cualquier persona del sexo femenino, no aumentando en aquellas mujeres que han tenido una hija afectada. En el caso particular de esta gestante con 39 años de edad, según referencias, se plantea, que 1 de cada 80 mujeres (1.25%) tiene probabilidad de tener un hijo con esta patología. (8,9))

#### 3. Comunicación de la información

La información se brindó con lenguaje claro, preciso, sencillo, accesible y adecuado a los consultantes, utilizando medios auxiliares para facilitar su comprensión.

##### 3.1. Pruebas diagnósticas:

Se le explicó a la pareja sobre las técnicas para el diagnóstico y su importancia, se le brinda información sobre el diagnóstico prenatal de la enfermedad el cual se realiza a través de un análisis citogenético de las células obtenidas del líquido amniótico. Se les explica además los posibles riesgos y ventajas de esta prueba.

##### 3.2. Resultados de prueba genéticas:

Se informó a la pareja muy cuidadosamente, teniendo en cuenta las reacciones emocionales que el feto es portador del síndrome 47,XXX.

##### 3.3. Mecanismo de producción:

Se le explicó a la pareja que este síndrome se produce porque existe una división anormal de las células que forman los gametos y dan origen al futuro bebé; como consecuencia se produce un cromosoma X extra (10,11).

##### 3.4. Características clínicas:

Se brindó información acerca de la variabilidad en la expresión fenotípica, y malformaciones congénitas (ojo, oído, corazón y riñón) que, aunque son muy raras en ocasiones se asocian a este síndrome. Con frecuencia la estatura de estas niñas es superior al resto de las niñas de su edad, Además existen manifestaciones clínicas como el retraso mental que puede estar presente en algunas ocasiones, así como trastornos de aprendizaje y comportamiento.

##### 3.5. Medidas terapéuticas:

Se explicó que este síndrome no tiene tratamiento, aunque en los casos que cursan con retraso mental u otras alteraciones en la esfera psicológica se plantea la estimación temprana de estas niñas por parte de sus familiares y personal especializado para su incorporación a la sociedad.

#### 4. Soporte o basamento.

Se brinda apoyo psicológico desde la primera consulta de asesoramiento genético siendo de gran valor para la pareja afectada y sus familiares, capaces de que esta pareja afronte las limitaciones de su embarazo, además que perciba los riesgos a que está sometida.

Nuestro apoyo también estuvo encaminado a la esfera psicológica: Las emociones; tratando de disminuir los sentimientos de culpa, el miedo, la angustia, evitando el estrés psicológico y elevando la autoestima para de esta forma mantener el funcionamiento armónico tanto de la pareja como de su familia. Todo esto sin olvidar los momentos críticos donde fue necesario el apoyo psicológico intenso. Se le explica a la pareja la posibilidad de la contracepción con todos los métodos existentes para la misma y además se le informan las distintas posibilidades de opciones reproductivas; la pareja decide

continuar el embarazo asumiendo el riesgo, luego de la información recibida del Asesoramiento Genético

El seguimiento es de gran valor en el proceso de Asesoramiento Genético ya que es objetivo nuestro mantener contacto con la pareja afectada, para poder valorar e informar las expectativas sobre nuevos descubrimientos y avances relacionados con este trastorno, facilitando mantener este vínculo, para poder verificar los conocimientos ofrecidos.

### **Abstract**

With the present work we propose a methodology for the genetic counseling to a couple with prenatal diagnosis of 47, XXX syndrome, aiming at being acquainted with the risk of their future offspring. Such a methodology was designed based on four essential points of genetic counseling:(1) diagnosis, (2) estimation of risk, (3) communication of information and (4) support.

A bibliographic review was done on this syndrome. A document which constituted the genetic counseling in writing, having an informative-educational characteristics was done, the purpose of which was to make both the couple and the family adequately understand all of the offered information with regard to affect.

### **Conclusiones**

La metodología que presentamos permite ofrecer Asesoramiento Genético dirigido a una pareja con diagnóstico prenatal del Síndrome 47, XXX fundamentada en la revisión bibliográfica actualizada de la entidad.

La utilización del material informativo constituyó un elemento de soporte para una mejor comprensión por parte de la familia de toda la información recibida en el proceso de Asesoramiento Genético.

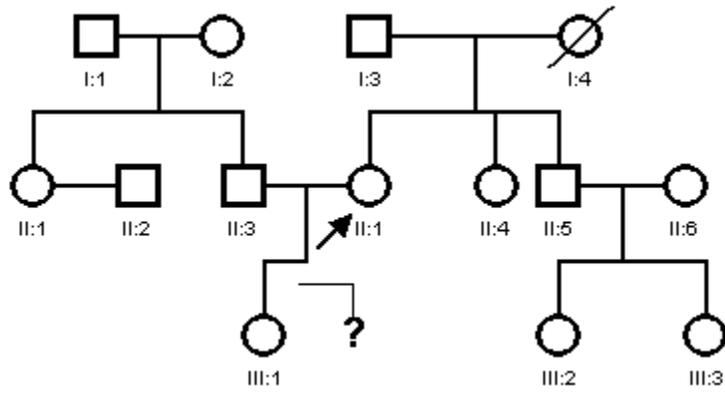
Se destacó la importancia del diagnóstico precoz de la enfermedad para su futura evolución.

### **Referencias bibliograficas**

1. Hernández Solas L. consideraciones sobre el asesoramiento para la familia en la prevención y en la detección de enfermedades genéticas. Rev Cubana Enferm 2002; 18(1): 504.
2. Mueller R, Young ID. Alteraciones cromosómicas. Genética Médica. 10ma. ed. MADRID: Ed. Marbon; 2001.
3. Linden MG. Links intrauterine diagnosis of sex chromosome aneuploidy. Obstetr Gynecol 1996 Mar; 87 (3): 468-475.
4. Pérez ET. Metodología del asesoramiento genético (conferencias 3ra maestría de Asesoramiento Genético); Ciudad de La Habana; 2003.
5. Rojas BI. Principios del asesoramiento genético (conferencias 3ra maestría de Asesoramiento Genético); Ciudad de La Habana; 2003.
6. Comittee on assessing genetic, risks. Implition for healt and social policy.Chapter. IV.National academy press. Washington.U.S.A.1994.
7. Carey J, Bamshad W. Genética y consejo genético médico 2da ed.
8. Domínguez Mena M. Metodología para el Asesoramiento Genético del síndrome Down [Tesis para optar por el título de master en Asesoramiento Genético]. CNGM: Ciudad Habana; 2001.
9. Vega V. Aberraciones cromosómicas sexuales en 10 años de trabajo citogenético postnatal. [ tesis] 2002.
10. Quintana Aguilar J, Quiñónez Maza O, Méndez L A, Lavista GM, Gómez GM, Dieppa P.M. Resultado del diagnóstico prenatal citogenético en las provincias occidentales, 1984-1999. Rev Cubana Genét Méd 1999; III (2): 15-25.
11. Schinzel, A. Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man. 2nd ed. Berlin: Walter de Gruyter; 2001.

Anexos

Anexo 1.  
Árbol Genealógico



LEYENDA:

 HOMBRE SANO

 MUJER SANA

 MUJER FALLECIDA

? EMBARAZO AFECTADO

 PROPÓSITO