

**BREVE RESEÑA HISTÓRICA
DEL DESARROLLO DE LOS
PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS
SOBRE EL EMBRIÓN HUMANO**

Elba Martínez Picabea de Giorgiutti

BREVE RESEÑA HISTÓRICA DEL DESARROLLO DE LOS PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS SOBRE EL EMBRIÓN HUMANO

Por la DRA. ELBA MARTÍNEZ PICABEA DE GIORGIUTTI

El ejercicio de la medicina presupone algunas premisas morales universales, entre las que se destaca “*primun no nocere*”. Esto significa, en términos concretos, que cualquier procedimiento médico debe, necesariamente, ser evaluado desde el punto de vista de riesgos y beneficios. Cuando me refiero a “riesgos” no digo “costos” porque en los tiempos actuales este vocablo tiene una connotación exclusivamente económica. Los “riesgos”, en cambio, implican las probabilidades de infligir un daño secundario en relación con el procedimiento en sí.

Con los avances de la investigación científica y tecnológica en medicina, hoy es posible conocer muchos indicadores del estado de salud antes del nacimiento. Hace apenas unas décadas, el profesional responsable del control y seguimiento del embarazo contaba simplemente con los métodos convencionales de la semiología médica para la evaluación de aspectos como la gemelalidad, el tamaño, la presentación y la posición del feto. La observación, la medición, la palpación, la auscultación y eventualmente

la radiografía, constituían el conjunto de métodos y técnicas que permitían el acceso indirecto al reconocimiento de algunas características embrio-fetales.

A partir de la segunda mitad del siglo XX las cosas comenzaron a cambiar. El descubrimiento de la ecografía y de los procedimientos invasivos hizo posible tanto la observación directa e indirecta como la obtención de muestras de tejidos embrionarios.

En nuestra intención de bosquejar una reseña histórica de cómo ocurrieron los hechos en este sentido, incluimos la necesidad de una valoración integral de los procedimientos médicos desde diversos puntos de vista. Cuando decimos “integral” queremos expresar que el análisis de los avances científicos es condición necesaria, pero no suficiente, para la comprensión de la situación actual, a la luz de lo ocurrido en los últimos cincuenta años, y también para la estimación de los acontecimientos previsibles a futuro. El otro elemento fundamental que no puede estar ausente de nuestro análisis histórico, si queremos comprender no solo el “qué” de los hechos sino también algo del “porqué”, es la categorización ontológica de que ha sido objeto el embrión humano, por parte de las distintas corrientes médicas, en las diferentes sociedades que conforman el universo de los denominados “países desarrollados”. Esto significa, a nuestro modesto entender, la necesidad de una articulación de los avances científicos y técnicos por una parte, y de las concepciones filosóficas especialmente vinculadas al positivismo reinante en ciencia por la otra, para intentar una correcta interpretación de los más recientes procedimientos médicos sobre el embrión humano.

Desde el punto de vista de la nomenclatura es necesario aclarar que se llama “embrión” al ser en gestación desde la concepción hasta la finalización del primer trimestre; y se lo denomina “feto” desde el segundo trimestre hasta el nacimiento. Algunas escuelas, a partir de las técnicas de fertilización *in vitro*, han optado por llamar “pre-embrión” al embrión desde la concepción hasta el día

14 (informe Warnock ¹). Pero éste es otro asunto que –de por sí– merecería una reflexión específica.

Nosotros utilizaremos ahora, de manera operativa, los términos embrión y feto, casi indistintamente, para referirnos al producto de la gestación humana en cualquier momento de la evolución del mismo. Hecha esta aclaración, nos proponemos señalar los hitos y desarrollos más relevantes, o que más difusión han tenido en el ámbito médico, en relación con los procedimientos intrauterinos.

Desde que la genética se introdujo en la medicina, la evaluación –en términos probabilísticos– de la ocurrencia de ciertos hechos patológicos en la descendencia humana configuró el conjunto de procedimientos conocidos con el nombre de “asesoramiento genético”. Se trata de un complejo proceso cuyo eje central gira en torno de una estimación numérica, en base a observaciones empíricas, y cuya correcta evaluación surge de la conjunción de una adecuada interpretación de los principios de la herencia formulados por Mendel en el siglo XIX y de los avances científicos que, sobre la base de con aquellos principios, han ocurrido desde entonces. Sin embargo, aquí no se agota el asesoramiento genético en cuanto práctica médica. El segundo eje lo constituye la comunicación de los resultados a los consultantes y la subsecuente orientación médica en cada caso. El asesoramiento genético es una verdadera experiencia de profunda comunicación humana que no puede ser obviada cuando de asuntos prenatales se trata.

En circunstancias en que existe indicación de diagnóstico intrauterino, es absolutamente imprescindible conversar, previamente y de manera exhaustiva con los consultantes, no sólo los alcances, riesgos y limitaciones de los procedimientos, sino además las circunstancias que se podrían derivar del hallazgo de resultados patológicos o inciertos. Éste es el momento en que el

¹ Mary Warnock presidió la “Comisión de Investigación sobre Fecundación y Embriología Humana” (1982-84) en cuyo Informe se basó la ley británica sobre reproducción asistida.

profesional médico debe desnudar su propia honestidad frente a los pacientes y expresar –sin ambigüedades– sus convicciones personales y su propia filosofía de vida, que condicionarán de manera absoluta la conducta médica, en lo que se refiere al respeto por la vida humana desde el momento de la concepción. Si no hay coincidencia, no debería haber procedimiento. También debemos acotar que lamentablemente hoy se incluyen, bajo el nombre de “asesoramiento genético”, muchas otras cosas, algunas de las cuales –como veremos– poco tienen de asesoramiento médico en favor del embrión. Señalamos con el término genérico de **Diagnóstico Prenatal** al conjunto de procedimientos que permiten conocer ciertos aspectos de la salud embrio-fetal. Incluye numerosas técnicas de diversa índole: algunas son invasivas, otras no. Por ejemplo: la inspección embrio-fetal puede realizarse mediante ambos tipos de recursos. El más empleado –a estos efectos– es la **ecografía**, que consiste en la obtención de imágenes de las partes fetales mediante ondas sonoras que se manifiestan en formas de gamas de grises o de colores contrastantes. Anomalías de cierre del tubo neural, malformaciones de miembros, cardiopatías, nefropatías, enfermedad fibroquística del páncreas y aspectos mucho más sutiles del fenotipo fetal, son condiciones pasibles de diagnóstico prenatal por ecografía. Rutinariamente se analizan: gemelaridad, modalidad de implantación, ciertos parámetros antropométricos para establecer edad gestacional, crecimiento intrauterino, proporciones corporales, y eventualmente velocidad de crecimiento, entre otros. Asimismo la observación detallada de las estructuras extraembrionarias, como las membranas y el líquido amniótico, constituye un valioso elemento indicador de salud.

Pero también es posible acceder a la observación directa mediante **fetoscopía**. Se trata de un procedimiento que permite la visualización directa de partes fetales, y aun la obtención de muestras de tejidos para su estudio. Se lleva a cabo mediante la introducción de una óptica endoscópica en la cavidad amniótica.

La punción de vasos umbilicales mediante aguja bajo guía ecográfica, llamada **cordocentesis**, es el método de elección para obtener sangre fetal y para realizar transfusiones a partir de la semana 17. Existen otros procedimientos no invasivos como la **radiología** y la **resonancia magnética nuclear**, o invasivos como la **amniografía**, que son de aplicación más restringida.

Cuando se procede a una punción amniótica, o **amniocentesis**, es posible obtener células de descamación de la piel y del epitelio urinario del feto, que una vez cultivadas in vitro, aportarán información de diversa naturaleza. Similares resultados se pueden conocer mediante el análisis de muestras de **vellosidades coriónicas** o **placentarias** obtenidas mediante biopsia bajo control ecográfico en tiempo real. De esta manera, el estudio de tejidos fetales hace posible la aplicación de técnicas citogenéticas para el análisis del cariotipo, de estudios moleculares para mutaciones específicas en el ADN, y otros.

En la década de los años sesenta, John Queenan en New York realizó, sobre muestras de líquido amniótico, los primeros análisis de anticuerpos anti Rh en fetos de los que se sospechaba isoimmunización por incompatibilidad materno fetal. La técnica resultó exitosa y a partir de entonces fue posible, no sólo establecer si existía o no riesgo de eritroblastosis fetal, sino incluso pautar el momento del parto según el progreso de la curva de anticuerpos en los casos confirmados. De esta manera, la cesárea se indicaba cuando –dentro del término de la viabilidad– el tenor de anticuerpos comenzaba a amenazar la vida fetal. Eventualmente, la transfusión intraperitoneal de sangre fresca mejoraba la anemia fetal.

Pocos años antes se había podido establecer, de manera confiable, el sexo embrionario mediante el análisis citogenético de la cromatina sexual, también en muestras de líquido amniótico².

² Fucks F, Riis P. *Antenatal sex determination*. Nature 1956;117: 330.

El siguiente paso sería la obtención del cariotipo fetal, por Seetle y Bregg, inaugurando formalmente –de esta manera– el diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos³.

Pero serían Carlo Valenti y Henry Nadler, de manera independiente, quienes reportarían, en 1968, las primeras detecciones de trisomía 21, asociada a síndrome de Down, a partir del cultivo de células del líquido amniótico^{4 5}. En ambos casos –el de Valenti y el de Nadler– la conducta médica subsecuente fue la indicación de aborto “terapéutico”. En los años subsiguientes, fueron muchas las comunicaciones de diagnósticos prenatales de enfermedades cromosómicas y metabólicas, lo que constituyó el salvoconducto definitivo para este tipo de procedimientos como parte de la “rutina” obstétrica en los países desarrollados.

Es imprescindible señalar que los criterios de “acción médica”, adoptados tanto por Valenti como por Nadler en su momento, crearon escuela –a partir de la inclusión del aborto post-diagnóstico fetal de enfermedad– como conducta. Aquí quisiera hacer una breve disquisición en relación con aquello que señalé al comienzo de las conductas médicas, aceptadas sin más cuestionamiento, a partir de criterios impuestos o legitimados por el uso y la costumbre, en base al consenso de algunos grupos humanos, o aun del pensamiento individual de algún personaje con prensa asegurada. Hoy nos preguntamos: ¿Cómo es posible que se articulen secuencialmente: un procedimiento diagnóstico médico con una conducta francamente anti-médica como es la muerte del feto sin más? ¿Cómo se comprende aquel traspaso ligerísimo de la barrera claramente explicitada en el juramento hipocrático, vigente en todos los tiempos, sin objeción ni crítica contundente de los foros médicos ocupados del desarrollo de métodos de estudio prenatal?

³ Seetle M W, Bregg W R. *Chromosome analysis of human amniotic fluid cells*. Lancet 1966;1:383.

⁴ Valenti C. et al. *Prenatal diagnosis of Down's syndrome*. Lancet 1968; 2: 220.

⁵ Nadler H L. *Antenatal detection of hereditary disorders*. Pediatrics 1968; 42:912.

¿No cabía, en todo caso, orientar las acciones hacia el intento de conductas terapéuticas, o siquiera preventivas, derivadas de aquellos diagnósticos? Porque, en materia de ejercicio médico, bien sabemos que la misión consiste en: curar cuando es posible, mejorar el pronóstico cuando la enfermedad es incurable, aliviar el dolor si tampoco es posible modificar el pronóstico, y –en última instancia– ayudar a morir dignamente. La curación, en su sentido más ambicioso, no agota la función de quien tiene a su cargo el cuidado de la salud de otros. De este concepto se deduce que, aunque la enfermedad sea incurable –como ocurre con muchas enfermedades genéticas– siempre resta la posibilidad de mejorar el pronóstico, y aun las probabilidades de sobrevida, mediante un adecuado control de la evolución prenatal de un feto que sabemos enfermo.

A Carlo Valenti lo hemos conocido personalmente y hemos tenido oportunidad de conversar largamente sobre estos asuntos. De modo que este conocimiento de primera mano nos autoriza a hacer el breve comentario siguiente:

Cuando Valenti, de origen italiano pero trabajando en New York, reportó el primer diagnóstico prenatal de síndrome de Down, saltó inmediatamente a la notoriedad. De esta manera, quienes debieron valorar –desde el punto de vista que se quiera– su éxito científico, confundieron las cosas y adoptaron, como norma propia, la conducta anti-médica de Valenti indicada en aquella primera instancia de diagnóstico prenatal patológico. A tal punto se extendió y aceptó este concepto que se llegó a considerar al aborto inducido como la consecuencia no sólo lógica, sino “obligada” de las enfermedades diagnosticadas in útero. Con esto quiero significar que, si la paciente gestante no manifestaba su intención de abortar en estos casos, el procedimiento le era denegado: “no valía la pena”. Esto, que entonces y ahora nos parece un atropello y una atrocidad, también fue conducta posteriormente adoptada por algunos genetistas de nuestro país, en las primeras etapas del

diagnostico invasivo. (Hemos sido testigos directos de estos hechos que estamos narrando).

Si bien no nos debemos entusiasmar demasiado suponiendo que hoy las cosas han cambiado radicalmente, otras voces –afortunadamente– comenzaron a hacerse oír de a poco. Ya sea por razones éticas o por temores legales, tal como comentaremos enseguida, comenzó lentamente a gestarse una incipiente conciencia respecto de la existencia de alternativas, genuinamente médicas, al “aborto terapéutico”. Ciertamente es que las legítimas pretensiones de encuadrar el diagnóstico prenatal dentro de los parámetros de la verdadera medicina tuvieron, para algunos, un elevado costo moral; cosa que ocurrió en menor medida cuando aquellas voces provenían de grupos “fuertes” que, en países desarrollados, se ponían a resguardo de eventuales problemas legales.

Me estoy refiriendo puntualmente a los contenidos y las consecuencias de una reunión celebrada en el ámbito de la Universidad de San Diego, en California, en abril del año 1987. Tuvimos la oportunidad de participar y opinar en este foro que inauguraría un nuevo rumbo en el tema que estamos tratando.

Por empezar el nombre de la reunión era: *“Intrauterine Diagnosis and Treatment: the New Frontier”*. Por primera vez se hablaba de “tratamiento prenatal”, y esto comenzaba a ser bueno. Desde lo personal estamos convencidos que el motor de las discusiones, en aquella oportunidad, fue la necesidad, por parte de la comunidad médica americana, de evitar acciones legales derivadas de la indicación médica de aborto y sus eventuales consecuencias. De todos modos, cualquiera haya sido el motivo, el rumbo que comenzaban a tomar las cosas era diferente desde que ya se vislumbraba una “novedosa” articulación del diagnóstico con el tratamiento. Esta reunión constituyó una verdadera bisagra en el tema, aun cuando los aspectos éticos del asunto fueran tomados con extrema liviandad y no se descartara el aborto como una posibilidad más entre otras, frente a diagnósticos prenatales patológi-

cos. Pero, por lo menos, se planteaba una apertura a nuevas alternativas que comenzaban a definir con mayor claridad la naturaleza médica del diagnóstico prenatal.

Ya para entonces, Bruno Brambati y Giuseppe Simoni, en Milán, había descripto y publicado la técnica de estudio prenatal mediante biopsia de tejido placentario: lo que se conoció como biopsia coriónica o de vellosidades coriónicas^{6 7}. Esta biopsia consiste en la obtención, por aspiración, de una muestra de vellosidad coriónica del tejido placentario, entre las semanas 10 y 13 desde la fecha de la última menstruación. Si se realiza después de la semana 13, se llama biopsia de placenta. En sus comienzos, la vía de elección fue la transvaginal. El acceso al corion, bajo control ecográfico, se realizaba mediante una cánula flexible o semiflexible que podía ser metálica o de material sintético. Actualmente se emplea la vía transabdominal, por punción con aguja bajo guía ecográfica.

También viajamos a Milán en aquella oportunidad, conocimos *in situ* el trabajo de Simoni y Brambati y conversamos con ellos. El criterio de los italianos, a diferencia de lo que despuntaba en USA, era insobornable: la opción única –para Italia– era la del aborto “terapéutico”. Con esta finalidad acababan de inaugurar el servicio de “aborto voluntario” en el Hospital Universitario de Milán.

Las consideraciones médicas y éticas, referidas tanto a la biopsia de corion como a la amniocentesis, son similares. En ambos casos, y tal como señaláramos al comienzo, es imprescindible la evaluación de indicaciones, contraindicaciones y riesgos. Aquí, el asesoramiento genético previo, como en todo diagnóstico prenatal, es condición ineludible.

⁶ Brambati B. et al. *Methods of chorionic villi sampling in first trimester fetal diagnosis*. In: Albertini A. et al eds. *Progress in perinatal medicine*. Amsterdam: Excerpta Medica 1983:275.

⁷ Brambati B, Simoni G. *Fetal diagnosis of trisomy 21 in the first trimester of pregnancy*. *Lancet* 1983; 1:586.

Dos palabras con respecto a riesgos y resultados:

Cuando se trabaja en óptimas condiciones la amniocentesis y la biopsia de corion han demostrado ser métodos confiables. El riesgo de aborto que se reporta en la bibliografía es inferior al 0,5% y no existe evidencia de injuria embrionaria cuando la maniobra se lleva a cabo después de la semana 10. Sabemos, por experiencia, que estas cifras pueden ser disminuidas dramáticamente si los cuidados en el trabajo son extremados al máximo.

La frecuencia con que se diagnostican anomalías cromosómicas en líquido amniótico y en vellosidad coriónica varía con la edad materna y la con edad gestacional. A menor edad gestacional, mayor frecuencia de hallazgos patológicos; a mayor edad materna, mayor frecuencia de hallazgos patológicos.

En madres de 35 a 39 años, aproximadamente el 3 % de las biopsias coriónicas –en el primer trimestre de la gestación– revela alguna alteración cromosómica en el producto. A partir de los 40 años la frecuencia pasa a ser del 7 %. En estudios hechos en el segundo trimestre la tendencia, según edad materna, es similar. La mitad, por lo menos, de los embriones afectados con un desbalance cromosómico no llegarán a término, constituyendo un porcentaje importante de los abortos espontáneos.

La implementación de cualquiera de estas técnicas requiere de la evaluación previa y cuidadosa de contraindicaciones y de una adecuada conducta conforme a ellas, para la disminución de los riesgos. No entraré en detalles, pero se trata de mucho más que punzar un útero gestante. Hay un verdadero arsenal de medidas que tomar antes, durante y después de los procedimientos. Otros riesgos, mas allá de los que conciernen al eventual daño embrionario, son condicionantes de la exigencia de una idoneidad extrema en la interpretación de las imágenes evaluadas al microscopio. Hay circunstancias en que una grosera alteración numérica de los cromosomas puede, ligeramente, sugerir enfermedad fetal

a quien ha incursionado en este tipo de práctica sin la idoneidad necesaria; cuando el hallazgo puede muy bien corresponder a un embrión sano portador de un rearrreglo balanceado, sin pérdida ni ganancia de material en sus células y, por lo tanto, sin enfermedad. Estos comentarios pueden parecer una exageración por parte de quien trata de reseñar, desde la narrativa histórica, cómo ocurrieron las cosas en este terreno. Pero nos legitima el hecho de haber estado, desde siempre, en la “trinchera” del diagnóstico prenatal; conocemos cómo se trabajaba en el mundo y en nuestro medio, y hemos mantenido una lucha sin cuartel para tratar de predicar, a veces en el desierto, cómo deben ser las cosas dentro del ámbito de la medicina.

Hoy nadie piensa en la ecografía como un método de diagnóstico prenatal, y sin embargo lo es. Es que la ecografía ha ocupado, desde el principio, el lugar que le corresponde como método de seguimiento obstétrico y prevención del daño que podría derivarse del desconocimiento de algunas características fetales, fácilmente diagnosticables, y que eventualmente condicionan: el tipo y la fecha de parto, los recursos obstétricos a implementar según el desarrollo y ubicación placentarios, o la correcta evaluación y seguimiento de una gestación múltiple. Y, sin embargo, no podemos desconocer que hoy, un diagnóstico ecográfico de anencefalia, será, en muchos casos, seguido de una indicación de aborto. Nuevamente, este tipo de conducta no-médica no inhabilita al procedimiento diagnóstico en sí como instrumento necesario para una adecuada atención del paciente. Se trata, por el contrario, de poner las cosas en su lugar, a pesar de las resistencias de uno y otro lado.

(Algún día la siembra será cosecha...).

Personalmente pienso que estamos en las vísperas del momento en que el diagnóstico prenatal, antesala de la medicina prenatal, será –para un número creciente de profesionales médicos–

mucho más que la posibilidad de investigar enfermedad para interrumpir la gestación. Los recursos terapéuticos prenatales, reales y potenciales, están ocupando un terreno cada vez más amplio. Surge ahora la necesidad de evaluar dichos “tratamientos” tanto desde la ciencia como desde la moral.

Las acciones terapéuticas pasibles de ser ejercidas prenatalmente dependen del diagnóstico en sí, del estado actual de los métodos de acceso directo e indirecto al feto (ya sea por vía materna transplacentaria, o actuando sobre el líquido amniótico u otros anexos, o sobre el feto mismo) y de los desarrollos terapéuticos ya probados.

Aquellos procedimientos de acción directa sobre el feto son siempre invasivos. Por lo general se trata de conductas quirúrgicas que pueden completarse en un solo tiempo o, más frecuentemente en dos, el segundo de los cuales es postnatal. Hay buena experiencia en lo que respecta a descompresiones quirúrgicas de tumores fetales líquidos, se trate de hidrocefalias o de uropatías obstructivas, como también en otras entidades de diagnóstico temprano. Pero también existen recursos no quirúrgicos que, según cada caso, pueden curar o mejorar el cuadro clínico o aun prevenir la aparición de daño secundario: desde medicación indicada a la madre –que actúa por vía transplacentaria– en cuadros como la hiperplasia suprarrenal congénita o en algunas alteraciones del ritmo cardíaco, hasta la conducta expectante frente a una poliquistosis renal severa, por mencionar sólo algunos ejemplos.

El conocimiento creciente de las bases genéticas de la vida y de sus mecanismos regulatorios, ha dado lugar a una también creciente capacidad para modificar la intimidad biológica de los seres vivos, de manera artificial, mediante los aportes de la *ingeniería genética*. La biotecnología se ocupa principalmente de obtener y modificar ADN, separar segmentos de su larga molécula, relocalizar algunos de esos segmentos en otro sitio distinto del original, “fabricar” nuevas secuencias, e incluso “trasladar” genes de una

determinada especie a otra. Ésta es una de las características esenciales que definen a las técnicas de *ingeniería genética*: la capacidad de intercambio interespecífico en el laboratorio.

Las posibilidades teóricas de acción correctiva de los defectos genéticos, durante las etapas del desarrollo embrionario o fetal del ser humano, mediante técnicas de *ingeniería genética*, sólo constituyen –por lo menos hasta hoy– promesas cuya concreción nos parece cada vez más alejada. Posiblemente la “pendiente resbaladiza” del diagnóstico patológico, en manos de equipos médicos que se manejan exclusivamente con criterios utilitaristas, haya sido uno de los factores que condicionan el retraso que observamos en el curso de las investigaciones en este sentido, en beneficio del mal llamado “aborto terapéutico”. Resulta más sencillo y más económico eliminar al embrión enfermo.

Pero en materia de “eugenesia” hay otro aspecto, vinculado con la ampliación de los horizontes tecnológicos actuales, que es aún más siniestro: se trata de la llamada “selección embrionaria” llevada a cabo mediante el “diagnóstico genético preimplantatorio” (DPI). Consiste en la investigación de la constitución genética del embrión, concebido por fertilización *in vitro*, con la finalidad de confirmar o descartar la existencia de alteraciones genéticas. De manera que ahora es posible elegir, para proceder a su implantación uterina, aquellos embriones no portadores del defecto indeseable. Este tipo de procedimiento implica el descarte de los embriones afectados bajo la pretensión del “hijo perfecto”. Aquí también existe una “pendiente resbaladiza” que podría abrir las compuertas a la selección por sexo u otras características individuales no vinculadas con la salud. La realidad es que ahora estamos frente a una situación de aplicación categóricamente diferente a la del diagnóstico prenatal convencional. En el DPI no existe la posibilidad de pensar en terapia prenatal, se trata –solamente– de selección embrionaria. Se busca excluir antes que incluir, sin ninguna posibilidad –a posteriori– de que este criterio cambie.

El DPI, desarrollado desde mediados de la década de los ochenta, fue introducido como práctica médica en EEUU, por el genetista ruso Yuri Verlinsky⁸.

El análisis se lleva a cabo mediante biopsia de una, o excepcionalmente dos células, de un embrión en el estadio de ocho células, al que se accede mediante una micropipeta o un rayo láser para producir una ventana en la membrana pelúcida^{9 10 11}. No es la única técnica, pero sí la más difundida.

Lo que hace sólo una década era materia de investigación clínica, es hoy casi una rutina de trabajo en los laboratorios de fertilización *in vitro*. Gran cantidad, de diversos diagnósticos de enfermedades genéticas, se llevan a cabo permanentemente en el mundo, mediante tests preimplantatorios. Pero también –y esto es de un gravedad aún mayor– se realizan diagnósticos preimplantatorios para determinar las probabilidades de padecer enfermedades a futuro. Por ejemplo, el hallazgo de los genes BCR1 y BCR2 en un embrión femenino permite predecir cierta predisposición, mayor que la de la población general, a padecer cáncer mamario. Ni siquiera se trata de un diagnóstico de certeza.

Miles de embriones “descartados” es el precio a pagar por un embrión “sano”, del mismo modo que ocurre con la mayoría de los procedimientos convencionales de fertilización *in vitro*.

Estamos frente a un verdadero “control de calidad”, ya sea de la salud embrionaria, como de la histocompatibilidad si lo que se persigue es el “bebé medicamento”. A partir de aquí las opciones son dos y antagónicas: llegar a la implantación o morir descartado.

⁸ Milunsky A. *Genetic Disorders of the Fetus*. The Johns Hopkins University Press. 1992. Baltimore. (pp. 745-758).

⁹ De Vos A., Van Steirtehem A. *Aspects of biopsy procedures prior to preimplantation genetic diagnosis*. Prenat. Diagn. 2001, 21:767-780.

¹⁰ Clouston H. J. et al. *Cytogenetic analysis of human blastocysts*. Pren. Diagn. 2002, 22: 1143-1152.

¹¹ Braude P. et al. *Preimplantation genetic diagnosis*. Nature Review Genetics 2002, 3:941-953.

Hoy Verlinsky, el “padre” del DPI, opina que el futuro promete el tratamiento precocísimo del embrión enfermo con células madre de cordón umbilical. En lo personal me suena a ciencia ficción o a excusa, a juzgar por la situación actual de los tratamientos de este tipo y de aquellos otros en que las técnicas de *ingeniería genética* podrían brindar posibilidades terapéuticas que se ven avanzar demasiado lentamente, como si no hubiera mucho interés en modificar la tendencia de los procedimientos actuales. Por otra parte, para quienes son partidarios del aborto como Verlinsky, resulta mucho más “traumático” para la madre y riesgoso para el médico una intervención uterina que el simple procedimiento de abrir una canilla para enjuagar una capsula de Petri o un tubo de ensayo.

Es cierto que aún no hemos llegado a la posibilidad de modificar un gen mutado, pero sí se podría trabajar en el sentido de su “silenciamiento” y la obtención del reemplazo de sus efectos anulados.

Es una lamentable realidad que la *selección embrionaria* está ocupando holgadamente –en todo el mundo– el lugar que podrían caberle a eventuales terapéuticas basadas en *ingeniería genética*, y sobre las cuales tal vez no se investiga todo lo que sería de esperar. (¡Ojalá nuestro pesimismo resulte ser equivocado!)

Por último, debemos hacer algunas breves consideraciones con respecto a la llamada “terapia con células embrionarias” que constituye otro tipo de intervención médica sobre el embrión humano.

En nuestra especie, la singamia (significando con ello la desaparición del estado de dos pronúcleos, la fusión de ambos y el “reconocimiento cromosómico” en el uso celular), se completa dentro de las primeras doce horas posteriores al primer contacto del espermatozoide con el ovocito. La primera división celular de esta célula-huevo ocurre aproximadamente 30 hs después de la

singamia. Así comienza el que se conoce con el nombre de proceso de “segmentación”. Las dos células hijas, producidas por mitosis, reciben el nombre de “blastómeras”. Aproximadamente 3 días después de la fertilización, la cigota –ya de 16 blastómeras y con el nombre de “mórula”– hace su aparición en el útero materno. Hasta ahora estaba flotando en la trompa. En el 4º día se forma una cavidad central en esta pequeña masa celular que es la mórula, y ahora la llamamos “blastocisto”. En el blastocisto, la “cavidad del blastocisto” define dos zonas claramente diferentes: una de ellas será el origen de las estructuras de fijación del embrión en la pared interna del útero (trofoblasto) y la otra dará lugar al embrión propiamente dicho. En torno del 5º o 6º día ocurre la implantación. En el período que transcurre entre el 7º y 12º día hace su la aparición la cavidad amniótica, en contraste con la cual se diferencia el “disco embrionario”. A partir del día 14 ó 15 ya se vislumbra el eje cráneo-caudal, y las tres capas celulares primitivas en el embrión (endodermo, mesodermo y ectodermo). Hacia la 4º semana se inicia el desarrollo del SNC (notocorda, placa neural, pliegue neural, tubo neural); y a partir de aquí, ya está prácticamente todo definido en la organización estructural del nuevo ser. Le falta sólo crecer y terminar de completar su desarrollo.

Las células del embrión temprano son pluripotentes, progenitoras o estaminales. Esto quiere decir que su carácter de indiferenciadas les otorga una cierta “plasticidad” que les permite diferenciarse en una variedad de líneas celulares cada una con sus funciones que les son específicas. Las células progenitoras, aplicadas –por ejemplo– en ciertas terapias llevadas a cabo mediante trasplantes de médula ósea, constituyen una promesa –si bien aún sujeta a investigaciones– en el tratamiento de algunas de enfermedades hematológicas humanas.

Este tipo de células precursoras se encuentra también, aunque en menor cantidad, en algunos tejidos adultos. Sin embargo, el mayor “rendimiento”, en cuanto capacidad de diferenciación,

se obtiene de tejidos embrionarios. Un embrión humano de cinco días y 40 células puede rendir unas doscientas variedades celulares diferentes. Con ellas se realizan investigaciones clínicas para reparar lesiones del músculo cardíaco y de cartílago; para obtener células productoras de dopamina y de insulina; etc.

Son procedimientos experimentales que, persiguiendo la obtención de colonias estaminales a partir del embrión humano vivo, forman parte de protocolos de investigación entre los que no podemos ignorar aquellos relacionados con el negocio de los medicamentos¹². Se trata de miles de embriones humanos cuya vida está al servicio de la industria farmacéutica. Al servicio de ensayos terapéuticos, incluso de eficacia incierta, donde lo que se persigue es un fin económico, más que médico. Constituyen graves intervenciones, sobre el embrión humano, en nombre de la medicina.

Por último, quisiera enfatizar la necesidad de contar con información confiable y una actitud de cautela, precisión y prudencia, en lo que se refiere a los juicios éticos sobre los diversos procedimientos médicos que involucran a embriones humanos. No nos podemos permitir el error de colocar todo junto en el mismo saco. Por el contrario, se hace necesario discriminar procedimientos de conductas, y fines de medios.

Al conocimiento y al progreso de él derivado no se les debe temer. Dios nos ha provisto de la razón –uno de los atributos esenciales de la persona humana– para honrarla buscando desentrañar los misterios de la naturaleza. No podemos renegar de ella. También nos ha dotado de creatividad para que, con los recursos de la misma naturaleza y nuestra capacidad de seres racionales, nos atrevamos a construir ciencia y tecnología al servicio de nuestros semejantes de hoy y también de los de mañana.

¹² Nishikawa S. et al. *Embryonic stem-cell culture as tool for developmental cell biology*. Nature Genetic Reviews. Stem Cells Collection. Nature Publishing Group. 2008.

Tomemos la responsabilidad de contribuir a que el progreso, surgido del conocimiento, sea encausado teniendo como principio rector el respeto por la dignidad y trascendencia del hombre, cualquiera sea su condición y a lo largo de todas sus edades.