

O Aconselhamento Genético e o Diagnóstico Pré-Natal ao serviço das famílias

As doenças genéticas, que no princípio do século eram responsáveis por cerca de 3% dos casos de mortalidade infantil, estão hoje presentes em mais de 40% dessas situações.

A explicação é simples: as doenças infecciosas, principal causa de morte dos recém-nascidos no princípio do século, foram sendo progressivamente dominadas graças à descoberta dos antibióticos, generalização dos planos de vacinação, melhoria das condições sanitárias, etc.

Pelo contrário, e em relação às doenças genéticas, os grandes progressos verificados incidiram particularmente no diagnóstico e prevenção, e muito pouco sobre o tratamento.

Daí o seu aumento percentual e o impacto cada vez maior que assumem quer a nível médico quer a nível familiar.

Acresce que 60% dos abortos espontâneos ocorridos durante o primeiro trimestre da gravidez, há poucas décadas atrás de causa desconhecida, sabe-se hoje serem seguramente originados por anomalias cromossómicas.

Assim, e dado que salvo raras excepções as doenças geneticamente determinadas não têm cura, os pais duma criança afectada terão de viver durante muitos anos o drama de tratamentos ineficazes e do recurso frequente aos serviços sociais de apoio ou a eventuais correcções cirúrgicas, que na maior parte das situações só parcialmente trarão alguns benefícios.

A experiência demonstra que, quando confrontados com uma anomalia genética grave num primeiro filho ou em familiares pró-

ximos, os casais põem normalmente sérias reservas em relação a gestações subsequentes, e se elas ocorrem sem serem planeadas, utilizam muitas vezes o aborto indiscriminado como a única solução que julgam possível para resolver o seu problema.

O objectivo fundamental do diagnóstico é ajudar estes casais a só tomarem qualquer decisão depois de lhes ser dada toda a informação possível sobre o assunto.

Assim se contribuirá para o nascimento de muitas crianças saudáveis, evitando o recurso indiscriminado aos meios contraceptivos mais variados e agressivos.

É evidente que qualquer casal está em risco de ter um filho com uma doença genética. De facto, em qualquer altura e ao longo da sua vida reprodutiva, cerca de metade de todas as mulheres do Mundo iniciam uma gravidez em que há uma anomalia cromossómica.

Felizmente, e na sua maior parte, estas gestações terminam em abortos espontâneos, frequentemente sem as mães sequer diso se aperceberem.

Cerca de 8% dos casais apresentam contudo um risco manifestamente superior ao da população em geral de conceber uma criança com uma doença genética grave, e é a esses casais que o Diagnóstico Pré-Natal procura ajudar, pondo à sua disposição as consultas de aconselhamento genético bem como toda a tecnologia necessária para um diagnóstico correcto da patologia em causa.

O Diagnóstico Pré-Natal deve começar sempre por uma consulta de aconselhamento médico.

Nessa consulta, os casais em risco de terem um feto com uma doença genética grave, são informados das consequências da doença, da probabilidade de a desenvolver e transmitir e dos meios pelos quais ela pode ser evitada ou melhorada.

Para se conseguir um diagnóstico correcto é necessário quase sempre proceder à colheita de produtos fetais, e as técnicas para isso utilizadas são técnicas «agressivas», uma vez que podem originar um aborto imputável à própria técnica.

A probabilidade que isto aconteça oscila aproximadamente entre 1 e 6%, de acordo com a técnica escolhida e com a experiência dos técnicos que a utilizam.

Na consulta de aconselhamento genético, os casais são também informados destes riscos, uma vez que não se pode pedir uma decisão sobre problemas tão graves, sem previamente se prestarem todas as informações necessárias a um esclarecimento completo.

A decisão de acesso ao Diagnóstico Pré-Natal bem como a duma eventual interrupção médica da gravidez será sempre tomada pelo casal, logicamente depois de estar de posse de todas as informações sobre o processo.

A interrupção da gravidez só é proposta quando o feto apresenta anomalias genéticas graves e incompatíveis com uma vida normal, sem qualquer hipótese de correcção médica ou cirúrgica, e sempre após parecer positivo da Comissão de Ética.

Na prática, verifica-se que só 3 a 4% dos casais de risco que aceitam um Diagnóstico Pré-Natal são confrontados com o problema da interrupção da gravidez, o que significa que 96 a 97% destas gestações evoluem normalmente até ao nascimento duma criança saudável.

É à luz destes factos que deve ser examinado e discutido o Diagnóstico Pré-Natal.

Sem o recurso à sua informação e tecnologia, muitas destas crianças ou não eram sequer concebidas ou iriam certamente ser vítimas de práticas abortivas que, além de injustificadas podiam muitas vezes ser feitas em condições sanitárias deficientes.

O Centro de Diagnóstico Pré-Natal do Porto resultou dum protocolo estabelecido entre o Instituto de Genética Médica e o Centro Hospitalar de Gaia, conseguindo-se que, devido à complementaridade das valências técnicas e ao aproveitamento coordenado das instalações das duas Instituições, os casais fossem os principais beneficiados, não só em termos de comodidade de atendimento como em aproveitamento integral da tecnologia disponível.

O desenvolvimento do Diagnóstico Pré-Natal tem sido espectacular nos últimos anos e continuará a sê-lo no futuro, à medida que a informação for chegando a todas as famílias e que novas técnicas forem permitindo diagnósticos mais precisos e de mais doenças.

Em 1984 o DPN representava 3 a 4% do total das consultas de genética ou das análises do nosso laboratório de citogenética.

Hoje representa mais de 50% do trabalho desenvolvido nesse departamento.

A cobertura dos casais de risco a nível nacional oscila entre os 30 e os 40%, mas, dado que um DPN é sempre urgente, só tem sido possível dar uma resposta eficaz à custa do atraso das consultas de genética e análises cromossómicas não urgentes, dado que a capacidade de resposta, especialmente nos laboratórios de citogenética, está neste momento praticamente esgotada.

O perigo da tentação eugénica deve estar sempre presente nos nossos espíritos.

As consultas de aconselhamento genético e as comissões de ética desempenham um papel fundamental na dissuasão dos pais em relação à quimera do bebé perfeito.

Deve ficar bem claro que o DPN tem como objectivo apenas estabelecer o diagnóstico de algumas doenças graves e bem especificadas e ajudar os casais a resolver os problemas que se apresentam, da forma menos traumatizante possível, quer para eles quer para o feto.

Problemas como a inteligência, a personalidade, as características emocionais, etc., não se põem em Diagnóstico Pré-Natal, não só porque eticamente não têm sentido como porque tecnicamente não são resolúveis.

Estas características são provavelmente controladas ou influenciadas por um grande número de genes de que nós actualmente não sabemos nada.

Há centenas ou milhares de genes dentro de cada célula do nosso corpo que codificam a produção de substâncias reguladoras utilizadas por essas mesmas células em caminhos ainda desconhecidos. Não sabemos que substâncias são, o que fazem, nem que genes estão envolvidos.

Qualquer plano para alteração das actividades poligénicas dum indivíduo com finalidades terapêuticas, só será possível daqui a muitas décadas, se alguma vez o for.

Está pois fora de discussão, a possibilidade de, com base no conhecimento científico, podermos interferir em características

como força muscular, poder de decisão ou capacidade de abstracção e pensamento.

O apoio que o Diagnóstico Pré-Natal dá às famílias em risco, e como já atrás foi referido, não tem portanto nada a ver com pretensas tentações eugénicas.

Procura simplesmente, e em situações de graves anomalias claramente definidas, e sempre apresentadas a uma Comissão de Ética, intervir junto da família para evitar atitudes precipitadas e muitas vezes erradas, que a família poderia assumir por não dispor duma informação completa sobre todos estes problemas.

RUI VAZ OSÓRIO