

# APOYO PSICOLOGICO Y CONSEJO GENETICO EN DIAGNOSTICO GENETICO PREIMPLANTACIONAL. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

## Introducción

El Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) es una técnica de reproducción asistida que permite estudiar las alteraciones genéticas y cromosómicas de los embriones basándose en su ADN antes de que se realice la transferencia de estos al útero materno y se produzca la implantación. El objetivo es seleccionar los más idóneos y descartar aquellos con algún defecto congénito para gestar bebés sanos y libres de enfermedades hereditarias. Este procedimiento se realiza en combinación con la técnica de fertilización in vitro (FIV).

La Enfermedad de Huntington (EH), también llamada corea de Huntington, es una enfermedad neurológica grave hereditaria y degenerativa. Es considerada como una enfermedad rara que afecta aproximadamente a uno de cada 10.000 habitantes en Europa. En España se calcula que existen unas 4.000 personas afectadas y unas 15.000 con el riesgo de haber heredado el gen de la EH puesto que tienen o han tenido un familiar directo afecto. No existen diferencias a la hora de transmitirla en función de hombres o mujeres ni en la pertenencia a determinados grupos étnicos o clase social.

La EH viene producida por la mutación del gen que codifica una proteína llamada huntingtina y que conlleva la muerte de las células nerviosas en algunas áreas del cerebro. Los primeros síntomas aparecen durante la vida adulta, entre los 35-45 años aunque existe una variación (EH juvenil) que hace que se desarrollen síntomas antes de los 20 años, así como otro 10% que los desarrollaran a partir de los 50 años. Cuanto más temprano aparezcan los síntomas más grave será el desarrollo de la enfermedad. La EH es una enfermedad mortal que progresa de forma gradual e insidiosa.

Una persona afectada de EH puede pasar la enfermedad a su descendencia con una probabilidad del **50% en cada embarazo**, sin diferencia entre sexos tanto de progenitores como de descendientes.

Para poder desarrollar la enfermedad se tiene que haber nacido con el gen alterado de la EH. Ser una persona con riesgo significa que el padre, la madre o alguno de los abuelos de esa persona es portador del gen alterado de la EH, independientemente de que haya desarrollado síntomas o no. **Por definición un portador no está afectado por la enfermedad, a menos que haya empezado a mostrar síntomas y signos.**

Si una persona no hereda el gen alterado de la EH, no desarrollará la enfermedad y no se la puede transmitir a la siguiente generación. La EH no se salta ninguna generación, pero los síntomas de la enfermedad sí pueden hacerlo; por ejemplo, si la persona portadora de la enfermedad fallece antes de que estos empiecen a manifestarse, lo que hace más difícil seguir la historia familiar.

## **METODO**

### **Descripción del caso**

Se presenta el caso de una pareja que consulta por deseo reproductivo. El varón de 35 años es portador no afecto del gen la enfermedad de Huntington. Según le ha informado su neurólogo, el número de repeticiones del gen en su caso es relativamente bajo (40), lo que significa que la aparición de síntomas no se prevee que aparezcan de forma temprana y su intensidad será menos acusada. La mujer, de 31 años, no es portadora del gen y no presenta factores patológicos de infertilidad. Como otros antecedentes personales de interés, el varón fue tratado por sintomatología ansioso-depresiva a raíz de conocer el resultado de la prueba genética que constataba la presencia de la mutación. Refiere haber recibido tratamiento farmacológico prescrito por su psiquiatra de zona durante seis meses (alprazolam y diazepam) y que fue complementado por una psicoterapia. Han transcurrido ya dos años y dice encontrarse totalmente recuperado y haber asimilado su condición con respecto a la enfermedad-

Con respecto a los antecedentes familiares tanto la madre como el abuelo materno del varón padecieron la EH. La mujer no refiere antecedentes familiares ni personales de interés

### **Motivo consulta**

Solicitan información acerca del DGP, puesto que tras haber sido informados por su neurólogo de la posibilidad de un embarazo espontáneo con un posterior análisis prenatal prefieren no arriesgarse y poder asegurar que el embrión esté libre de la mutación.

### **Consejo genético**

La consulta se realiza junto con el médico especialista en reproducción, que les explica en profundidad las distintas alternativas: por un lado, la demanda por ellos, el DGP, y por otro tanto el análisis prenatal como una tercera vía que ellos no se habían planteado, que es la donación de gametos, en este caso masculinos.

El DGP se plantea como la forma menos intrusiva y menos traumática para poder concebir un hijo que no tenga el gen mutado de la enfermedad, con independencia del progenitor que tenga la mutación.

Por otro lado, el análisis prenatal se puede hacer de dos maneras: mediante amniocentesis (también llamada análisis de líquido amniótico), un procedimiento en el que, utilizando una aguja, se extrae y analiza el líquido amniótico, que contiene todo el material genético del feto, habitualmente tras la semana 14.<sup>a</sup> de embarazo; o mediante el análisis de una muestra del cordón umbilical (material de la placenta), que se puede hacer antes (entre la 9.<sup>a</sup> y la 12.<sup>a</sup> semana de embarazo) pero tiene más riesgo para el feto. Existe un análisis que se llama "de exclusión", que compara el patrón genético del feto con el de los abuelos.

Con respecto a la donación de gametos, se presenta la posibilidad de utilizar espermatozoides de un donante sano. La donación de semen es un acto voluntario en donde un varón sano y con una

calidad de semen óptima cede sus gametos para que sean utilizados con la intención de lograr embarazos en pacientes que lo necesiten.

### **Apoyo psicológico en el consejo genético**

La necesidad de apoyo psicológico se basa en que:

- a) la información técnica recibida en el diagnóstico prenatal no es fácil de entender cuando se está bajo los efectos de la ansiedad provocada por la preocupación del estado de salud del feto;
- b) la confirmación de una enfermedad congénita produce múltiples y diversas respuestas emocionales en cada miembro de la pareja afectada;
- c) las decisiones que se toman después de la detección de anomalías fetales requieren una estrecha cooperación a nivel de pareja.

El apoyo psicológico tiene como objetivo que la pareja pueda:

- a) elaborar la información recibida;
- b) tomar una decisión responsable y libre dentro de su escala de valores;
- c) hacer el duelo de la normalidad deseada y no obtenida en la gestación.

Cuando está entonces indicado el apoyo psicológico:

- a) cuando la ansiedad generada puede provocar decisiones precipitadas.
- b) cuando la información recibida provoca una situación de trauma que afecta a los miembros de la pareja o a su relación.
- c) Cuando existe fragilidad emocional, bajo nivel de comprensión o inestabilidad familiar previa.

### **Counseling**

El counseling es una técnica empleada en psicología en el campo de la sanidad y que ha demostrado tener un gran impacto. Abarca un concepto más amplio que el de "consejo asistido" ya que se define como un proceso interactivo basado en la comunicación entre el profesional sanitario y el paciente para ayudar a este último a reflexionar sobre su estado y así conseguir que tome las decisiones adecuadas en función de sus valores e intereses.

### **Intervención**

Las personas que acuden a consejo genético cuentan con una vivencia familiar de la enfermedad en la familia. El haber pasado por este tipo de situaciones así como la anticipación de un futuro inicio de sintomatología supone una importante fuente de estrés. Los problemas vienen entonces de la incertidumbre sobre el momento de inicio, así como las reacciones de ansiedad ante aspectos relacionados con la enfermedad y, sobre todo, de la no percepción de control sobre la misma. Todo esto repercute en el deseo mismo de ser padres mostrado por la pareja y aunque ellos manifiestan que están convencidos, el varón presenta muchas dudas acerca de su propia

capacidad para la crianza en un futuro, aunque por la carga genética de la enfermedad no se prevee que empiece a desarrollar los primeros síntomas hasta una edad bastante más avanzada. Asimismo, plantean miedos acerca del tratamiento en sí mismo y sobre si serán capaces de manejar la ausencia de control sobre los resultados, teniendo en cuenta que el DGP es una técnica más complicada que la fecundación in vitro convencional y con una menor tasa de éxito.

El modelo de intervención escogido en este caso es el counseling, cuya duración ha de ser reducida puesto que la pareja vive fuera de la ciudad y les es difícil desplazarse a todas las consultas. Se plantea entonces un esquema de 5 sesiones que recojan las fases de la intervención

Es importante la creación de una relación terapéutica en la que el paciente no se sienta juzgado ni marginado, sino entendido y ayudado para poder confrontar, desde la acogida y el respeto, sus temores, deseos y necesidades.

### **Evaluación**

En las dos primeras sesiones, y en el contexto de la entrevista, resulta esencial la evaluación del estado de ánimo y los niveles de ansiedad de ambos miembros de la pareja, así como el grado real de aceptación del varón a la enfermedad. Para ello se utilizan los siguientes instrumentos:

- Escala de Ansiedad Estado-Rasgo *STAI (State- Trait Anxiety Inventory, STAI;* Spielberger, 1970), para la evaluación del nivel actual de ansiedad y la predisposición de la persona a responder al estrés. Tanto el varón como la mujer dan puntuaciones dentro de la normalidad.
- Inventario *BDI-II (Beck Depresión Inventory, BDI;* Beck, Steer y Brown, 1996) para evaluación del estado de ánimo. El varón obtuvo una puntuación de 9 y la mujer de 3, lo que indica ausencia de síntomas depresivos.
- *Escala de Eventos Estresantes (Impact of Event Scale [IES] (Horo-witz, Wilner, Alvarez, 1979).* Es una escala que determina el nivel de malestar emocional (*distrés*) como respuesta específica a un evento traumático. En este caso fue solo administrada al varón, para valorar el grado de aceptación hacia la enfermedad y el distress que puede haberle provocado. La puntuación fue de 20, lo que le sitúa en un rango clínico leve.

### **Desarrollo de las sesiones**

Establecemos de forma consensuada con los pacientes una guía de la sesión:

1. Identificar las preocupaciones o situaciones de mayor temor.
2. Ayuda a jerarquizar lo que se ha identificado.

3. Identificar recursos y capacidades
4. Identificar lo que el paciente sabe, lo que quiere saber y lo que ha entendido
5. Abordar las preocupaciones combinándolas con los recursos que dispone la persona
6. Clarificar, conjuntamente, las distintas opciones evaluando pros y contras-
7. Ayudar en la toma de decisiones desde la congruencia con los propios valores y recursos del paciente.
8. Resumir y planificar el futuro.

A través de las sesiones se exponen las distintas alternativas, las implicaciones del diagnóstico genético implantacional y sobre todo, se abordan las preocupaciones relacionadas con el futuro desarrollo de la enfermedad en el varón, como la pareja abordará dicha circunstancia y si puede afectar a la futura relación con el futuro hijo/a. También se ayuda a planificar el desarrollo del tratamiento, con las posibles alteraciones emocionales y de estrés que pueden aparecer y como afrontarlas.

### **Conclusiones**

Sabemos que las personas afectadas o con riesgo de padecer EH tienen un 50% probabilidades de transmitir esta condición a sus descendientes, por tanto, las opciones reproductivas que se les presentan si hablamos de conseguir un hijo libre de la enfermedad son pocas. Hasta la utilización del DGP la alternativa pasaba por arriesgarse a concebir un hijo de forma natural, realizándose entonces un diagnóstico prenatal y si salía afecto optar por un aborto terapéutico; someterse a un tratamiento de FIV con donantes de gametos; o bien optar por no tener hijos.

El Diagnóstico Genético Preimplantacional ofrece la posibilidad de tener un hijo sin transmitirle la enfermedad genética y sin desvelar el riesgo de los progenitores de padecer la enfermedad si éstos así lo desean, aunque en este caso el progenitor conocía que era su condición de portador.

Cuando nos encontramos con pacientes sometidos a estudios genéticos no podemos olvidarnos de las repercusiones psicológicas. Es imprescindible un tratamiento interdisciplinar, así como una metodología y un tratamiento psicológico específico para el consejo genético. Todos los profesionales implicados han de tener las habilidades de comunicación y contención emocional adecuadas para tratar con este tipo de pacientes.

Dentro de la labor del psicólogo, el acompañamiento durante todo el proceso es esencial. En este caso, la elección de la técnica del counseling sirve para iniciar dicho acompañamiento y facilitar a los pacientes la clarificación de su realidad, desarrollar su toma de control, al mismo tiempo que se facilita su crecimiento personal y las elecciones que hagan a partir de ese momento. Siempre sin olvidar que el profesional tiene que respetar el derecho de los pacientes a tomar decisiones

con su propio sistema de valores, recursos personales y capacidad de autodeterminación.

## REFERENCIAS

1. Walker, Francis O. Huntington's disease. *Lancet* 2007; 369: 218–28.
2. Meiser, B., Stewart D. Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000;69:574–578
3. Tabrizi SJ, et al. Predictors of phenotypic progression and disease onset in premanifest and early-stage Huntington's disease in the TRACK-HD study: Analysis of 36-month observational data. *The Lancet*. 2013;12:637.
4. Semaka, A. PhD. Genetic Testing and Huntington's Disease. National Society of Genetic Counselors. Apr 09, 2015.
5. United States Huntington's Disease Genetic Testing Group. Genetic Testing for Huntington's Disease Revised HDSA Guidelines February 2003. Athena Diagnostics
6. Sepúlveda, S., Portella, J. Diagnóstico genético preimplantacional: alcances y límites. *Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia*. 2012, vol.58, n.3 [citado 2016-04-03], pp. 207-212.
7. Comité de Bioética de España; Informe sobre el Consejo Genético Prenatal. 01/2015.
8. Gimenez Mollá, V.; Apoyo psicológico en consejo genético y diagnóstico genético preimplantacional; Guías de evaluación, consejo, apoyo e intervención psicológica en Reproducción Asistida; *Revista Iberoamericana de Fertilidad*; Volumen 26- Suplemento 1- Mayo 2009:53-60.
9. Gil Moncayo, F. Repercusiones psicológicas del Consejo Genético. *Boletín de Psicología*, Nº 85, Noviembre 2005.
10. Martí-Gil\*, D. Barreda-Hernández, G. Marcos-Pérez y D. Barreira-Hernández; *Counseling: una herramienta para la mejora de la comunicación con el paciente*; *Farm Hosp*. 2013;**37(3)**:236-239
11. Lao-Villadóniga, J.I. Diagnosis and Genetic Counseling in mental retardation. *Revista de Neurología*. 11/2001; 33 Suppl 1:S1-6.Source:PubMed
12. Rojas Castro, D. Counseling preventivo y prueba del virus de inmunodeficiencia humana. *Jano* 03/2009. N.º 1.731; 29-31.