


Spring 2017

El acceso y uso de las pruebas genéticas para la detección precoz de enfermedades congénitas en mujeres embarazadas en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires en el año 2017 \ The access and use of genetic tests for early detection of congenital diseases in pregnant women in the Autonomous City of Buenos Aires in the year 2017

Anna Anna Bauer
SIT Study Abroad

Follow this and additional works at: https://digitalcollections.sit.edu/isp_collection

 Part of the [Community Health Commons](#), [Female Urogenital Diseases and Pregnancy Complications Commons](#), [Genetic Processes Commons](#), [Maternal and Child Health Commons](#), and the [Women's Health Commons](#)

Recommended Citation

Bauer, Anna Anna, "El acceso y uso de las pruebas genéticas para la detección precoz de enfermedades congénitas en mujeres embarazadas en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires en el año 2017 \ The access and use of genetic tests for early detection of congenital diseases in pregnant women in the Autonomous City of Buenos Aires in the year 2017" (2017). *Independent Study Project (ISP) Collection*. 2627.
https://digitalcollections.sit.edu/isp_collection/2627

This Unpublished Paper is brought to you for free and open access by the SIT Study Abroad at SIT Digital Collections. It has been accepted for inclusion in Independent Study Project (ISP) Collection by an authorized administrator of SIT Digital Collections. For more information, please contact digitalcollections@sit.edu.

El acceso y uso de las pruebas genéticas para la detección
precoz de enfermedades congénitas en mujeres
embarazadas en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires en
el año 2017

The access and use of genetic tests for early detection of congenital diseases in
pregnant women in the Autonomous City of Buenos Aires in the year 2017

Anna Ming Bauer

Consejera: Marisa Ponce

SIT Argentina: Public Health in Urban Environments
Spring 2017 May 2017

Resumen

Las pruebas genéticas son una herramienta útil para la prevención y el diagnóstico de defectos congénitos en las mujeres embarazadas. Esta investigación explora el acceso y uso de estas pruebas para mujeres que residen en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires en el año 2017. Se trata de un tema amerita una investigación porque la tecnología para hacer estudios genéticos todavía es algo novedosa. Además, a través de las pruebas genéticas es posible detectar si el feto tiene un alto riesgo para desarrollar un defecto congénito, el cual es una de las causas más importantes de la mortalidad prenatal y el aborto espontáneo. Los objetivos del presente trabajo son: indagar sobre las pruebas genéticas disponibles en Argentina, describir las instituciones en CABA que realizan pruebas genéticas y conocer las opiniones de los profesionales sobre las prácticas de las mujeres en relación a la disponibilidad y acceso a estas pruebas.

La metodología empleada fue de tipo cualitativo y se basó sobre entrevistas en profundidad con profesionales de salud. Estos profesionales fueron tres genetistas y dos obstetras y ginecólogos, para un total de cinco entrevistas. Se diseñaron entrevistas semiestructuradas, a partir de una guía con preguntas abiertas, lo cual permitió a los profesionales responder con libertad sobre sus propias experiencias profesionales con las pruebas genéticas. Además, se obtuvo información de fuentes secundarias, tales como estudios y artículos científicos.

Las entrevistas mostraron que existe baja disponibilidad de pruebas genéticas y una dificultad en el acceso a ellas, particularmente para las mujeres del sector público del sistema de salud. Un obstáculo significativo para estas mujeres es la limitación económica: muchas de ellas no están en condiciones de solventar los costos que demandan las pruebas genéticas de mayor complejidad, aunque estas pruebas podrían ser de utilidad y ayuda. En general, tanto para el sector público como para el sector privado existe una falta de información disponible para las mujeres y de igual modo a los médicos, porque la genética es un tema poco abordado en la formación universitaria. Otro factor que complica el uso de las pruebas genéticas es que el aborto es ilegal en Argentina, salvo algunas excepciones como los casos de violación, la puesta en peligro de la salud de la madre o la discapacidad mental de la madre.

Abstract

Genetic tests are a useful tool for the prevention and diagnosis of congenital disorders, or in other words, birth defects, in pregnant women. This investigation explores the accessibility and use of these tests for women residing in the Autonomous City of Buenos Aires in the year 2017. This is a theme worth investigating because the technology to perform genetic tests is still novel. Furthermore, genetic testing can detect if a fetus has a high risk for developing a congenital defect, which is one of the most common causes of prenatal death and miscarriage. The objectives of the following work are to: investigate the genetic tests available in Argentina, describe the institutions in Buenos Aires that carry out genetic testing, and become familiar with the opinions of professionals about women's practices in relation to the availability and accessibility of these tests.

The methodology was completed in a qualitative manner and was based on in-depth interviews with health professionals. These professionals included three geneticists and two obstetricians and gynecologists for a total of five interviews. The interviews were semi-structured with open ended questions, which allowed the interviewees to respond with liberty about their own professional experiences with genetic tests. Information was also obtained through secondary sources such as previous scientific studies and articles.

The interviews showed that there is low availability of genetic tests and that they are still difficult to access, particularly for women who are a part of the public sector of the health system. A significant obstacle for these women is the economic constraint. They cannot pay for the more complex genetic tests even though these tests could be useful and help them. In general, for both the public and private sector there lacks available information about genetic testing for women as well as doctors because genetics is a subject that is under addressed in higher education. Another factor that complicates the use of genetic testing is that abortion is illegal in Argentina except for cases of rape, endangering of the mother's health or if the mother is mentally disabled.

Índice

I. Agradecimientos	4
II. Introducción	5
1. Objetivos	6
A. General.....	6
B. Específicos	6
2. Marco de referencia.....	7
A. Las anomalías cromosómicas y los defectos congénitos.....	7
B. Los diferentes tipos de pruebas genéticas	8
C. La utilidad de las pruebas genéticas.....	10
D. La disponibilidad de las pruebas genéticas.....	11
III. Metodología	13
IV Desarrollo	15
1. La disponibilidad de servicios genéticos en CABA.....	15
A. El rol que cumple el estado en la implementación de pruebas genéticas	16
B. Los servicios genéticos ofrecidos en los sectores del sistema de salud y en los niveles de atención.....	17
2. Desafíos para el acceso y la disponibilidad y el acceso de las pruebas genéticas.....	18
A. La cobertura de salud y la capacidad económica.....	18
B. La demanda insatisfecha de mujeres embarazadas para estudios genéticos.....	20
3. Los conocimientos de las mujeres y los médicos acerca de las pruebas genéticas en CABA	21
4. Controversias relacionadas a las pruebas genéticas	22
5. El futuro de las pruebas genéticas	24
V. Conclusiones	25
VI. Referencias	28
1. Bibliografía.....	28
2. Entrevistas	30
VII. Anexo	30
1. Consentimiento informado	30
2. Guía de preguntas.....	31

I. Agradecimientos

Me gustaría agradecer...

A mi consejera, Dra. Marisa Ponce, por todo su tiempo, apoyo y sugerencias. Me ayudó mucho durante todo este proceso y también con las revisiones del contenido y organización de mi informe.

A mi tutora de español, Julieta Murata, por tomarse el tiempo para leer todo y hacer revisiones para que podría escribir el informe completamente en español.

A los docentes de SIT, especialmente mi tutora académica, Valeria Carbone y la directora del programa, Ana Rita Díaz-Muñoz, por su ayuda con el desarrollo de mi tema y los contactos para entrevistas.

A todos los entrevistados por tomarse el tiempo para hablar conmigo y compartir sus conocimientos y opiniones.

A mi madre anfitriona, Nora Fisch, por su hospitalidad y todas sus palabras de aliento.

Esta investigación no habría sido posible sin la ayuda de todas estas personas, y por eso, les agradezco profundamente.

II. Introducción

La presente investigación estudia la accesibilidad y el uso de las pruebas genéticas para la detección y el diagnóstico prenatal de enfermedades congénitas en mujeres embarazadas en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA). Los defectos congénitos son la razón más grande que explica la mortalidad infantil y también el aborto espontáneo (Penchaszadeh, 2013). Entre 2002 y 2006, la tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas en todo el país fue 3,33 y para CABA específicamente, el porcentaje de muertes por malformaciones congénitas fue 28,4 (Bronberg et al., 2009). Más recientemente en 2012, de las 8227 muertes infantiles, 2175 (26%) ocurrieron debido a defectos congénitos, pues todavía es un problema (Bidondo et al., 2015). La disponibilidad de las pruebas genéticas es importante y necesaria, porque por su uso permite detectar antes del parto si existe un riesgo alto de una anomalía genética que cause las enfermedades congénitas, o si el feto ya tiene una anomalía. Por eso, el propósito de esta investigación es también conocer la disponibilidad de los centros en CABA que realizan pruebas genéticas prenatales, explorar si las mujeres conocen los estudios genéticos y demandan su realización.

En Argentina, el campo de genético es relativamente nuevo. El Ministerio de Salud de la Nación fundó El Centro Nacional de Genética Médica en 1969 y reconoció la genética como una especialidad médica en 1991 (Penchaszadeh y Beiguelman, 1998). En 2013 había 120 clínicas genetistas certificada por la Sociedad Argentina de Genética y 41 unidades genéticas en todo el país (Penchaszadeh, 2013). Aunque unas provincias ya tienen unos servicios genéticos, no pueden satisfacer las demandas de sus poblaciones (Bidondo et al., 2015). Exclusivamente en la

Ciudad Autónoma de Buenos Aires, hay más centros que realizan las pruebas genéticas, pero todavía son una herramienta subutilizado por falta de equidad en el acceso. Esta idea se acentúa aún más por el hecho de que no existe ningún tipo de legislación que establezca que estas pruebas prenatales deben ser ofrecidas a todas mujeres.

1. Objetivos

A. *General*

- Indagar el acceso y el uso de las de las pruebas genéticas para la detección precoz de enfermedades congénitas en mujeres embarazadas en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires en el año 2017 desde la perspectiva de profesionales de la salud

B. *Específicos*

- Indagar las pruebas genéticas disponibles en Argentina
- Describir las instituciones públicas, privadas y de la seguridad social que realizan pruebas genéticas en CABA
- Explorar las opiniones de los profesionales de la salud acerca de los modos de acceso, la utilidad, el uso de las pruebas genéticas en CABA, y las inequidades en torno a estos temas
- Conocer las opiniones de los profesionales de la salud acerca de los conocimientos y las prácticas de las mujeres que residen en CABA relacionadas con las pruebas genéticas

2. Marco de referencia

A. *Las anomalías cromosómicas y los defectos congénitos*

Las anomalías cromosómicas más comunes son las tres trisomías: trisomía 21, trisomía 13 y trisomía 18 (Gustavo et al., 2015). El número de la trisomía corresponde al número de cromosomas. Los seres humanos tienen 23 pares o 46 en total. El término “trisomía” designa tres copias de un cromosoma en vez de dos. Por eso, también se llaman aneuploidías porque tiene un número de cromosomas que no es normal. La trisomía 21, que es responsable del síndrome de Down, es la más frecuente, y ocurre en 1 de cada 450 embarazos. El cromosoma extra afecta el desarrollo del cuerpo y el cerebro del bebé y puede causar problemas mentales y físicos (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, 2016). Algunos problemas de salud más comunes entre estos niños con síndrome de Down son: pérdida auditiva, apnea del sueño obstructiva, infecciones de oído, enfermedades de los ojos y defectos cardíacos (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, 2016). Un factor que aumenta el riesgo de este síndrome es la edad de la madre. Si la mujer tiene más que 35 años cuando queda embarazada, existe una mayor probabilidad de tener un hijo afectado por síndrome de Down. El síndrome de Down no puede curarse y es una afección que dura por toda la vida, pero existen tipos de terapia, como la terapia de habla, ocupacional y física. También estos chicos podrían necesitar apoyo especial en la escuela (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, 2016).

La trisomía 13 designa el síndrome de Patau. 80% de los fetos afectados por esta condición no llega a término y si llega a término, no sobreviven los tres primeros meses de vida (Talisa, 2017). La prevalencia es menor que síndrome de Down, 1 por cada 12.000 recién nacidos vivos (Talisa, 2017). Algunos síntomas incluyen malformaciones del sistema nervioso, de la cabeza y el cuello,

malformaciones abdominales, cardíacas y de las extremidades. Como en el síndrome de Down, la edad materna avanzada afecta la probabilidad de tener un bebé con síndrome de Patau. La trisomía 18, o síndrome de Edwards, se presenta en 1 de cada 6.000 nacimientos y la mitad de bebés con esta condición, no sobrevive a la primera semana de vida, mientras que el 90% de niños muere antes de un año de edad (“Síndrome de Edwards o Trisomía 18”). Algunos de los síntomas de este síndrome son el dimorfismo facial y muscular, el retardo mental, la cabeza pequeña, la neumonía y las cardiopatías congénitas (“Síndrome de Edwards o Trisomía 18”).

B. Los diferentes tipos de pruebas genéticas

Las pruebas genéticas están divididas en dos categorías: no invasiva e invasiva. Como sugiere su nombre, la prueba no invasiva no tiene nada que ver con el feto. Lo que hace el médico, obstetra o ginecólogo, es sacar una muestra de sangre materna. Puede analizar el ADN del bebé a través de la sangre materna para determinar la probabilidad de que el bebé tenga alguna anomalía cromosómica como las trisomías 21, 13 o 18 y también monosomía X (síndrome de Turner). Esta prueba se hace en la semana 9 de gestación (Moisés et al., 2016). Aunque no es una prueba genética, otra forma de detección de defectos congénitos es la ecografía. Se realiza entre las semanas 11 a 13 y 6 días, puede ser abdominal o transvaginal, y su propósito es examinar ciertas medidas desde el enfoque médico y se usan para calcular el riesgo genético que tiene el bebé para desarrollar algún tipo de malformación congénita (Moisés et al., 2016). Un marcador es la translucencia nucal (TN) que corresponde al líquido detrás del cuello del bebé. Si el líquido tiene un grosor mayor a 2,5 mm, existirá un riesgo elevado para una anomalía cromosómica (Moisés et al., 2016). Los otros marcos se llaman marcadores complementarios y también se pueden ver en la ecografía. Uno de ellos consiste en examinar la presencia o ausencia del reflujo del corazón

del feto, si el doppler tricuspídeo es normal y si el feto tiene un hueso nasal (Moisés et al., 2016). Finalmente, hay los marcadores bioquímicos: proteína PAPP-A y hormona β -hCG. Si el nivel de PAPP-A es bajo o β -hCG es alto, se eleva el riesgo genético (Moisés et al., 2016). Todos los datos son introducidos en un programa de software, el cual toma los factores ecográficos y datos de la madre, como edad, origen étnico y antecedentes de su familia, y calcula el riesgo de tener cualquiera de las tres trisomías u otra condición que es preeclampsia (Moisés et al., 2016). Estos resultados de las probabilidades para tener alguna trisomía influyen sobre la decisión de la madre de hacer una prueba genética invasiva porque muchas veces si la ecografía y la prueba no invasiva dan resultados normales, las madres optan por no realizar las pruebas genéticas invasivas.

Las pruebas genéticas invasivas se llaman invasivas porque implican el uso de una aguja para hacer una punción abdominal. Las hay de dos tipos: la biopsia de vellosidades coriónicas (BVC) y la amniocentesis. La BVC se hace después de la semana 12 de gestación y puede hacerse de transvaginal o con la ayuda de una ecografía, una aguja hace una punción abdominal y toma una muestra de la placenta. Esta muestra tiene vellosidades coriales y se envía para hacer un estudio citogenético (Moisés et al., 2016). La amniocentesis se hace más tarde, después de la semana 16. Esta prueba también se realiza por una punción abdominal, otra vez mientras se hace una ecografía para guiar la aguja, para obtener aproximadamente 15 mililitros (ml) de líquido amniótico y con la muestra, hace un estudio citogenético (Moisés et al., 2016). El resultado de la prueba BVC toma aproximadamente 15 días, y el de la amniocentesis, cerca de un mes. Elegir entre la biopsia de vellosidades coriónicas y la amniocentesis depende en la semana de gestación de la madre. Es importante no hacer una amniocentesis temprano, antes de las 14 semanas, porque

aumentara el riesgo de una pérdida de embarazo. Entonces, resulta mejor realizar la prueba BVC entre las semanas 11 y 14; luego de la semana 14, una amniocentesis es la mejor opción.

C. La utilidad de las pruebas genéticas

La utilidad de las pruebas genéticas es la prevención y el diagnóstico de enfermedades congénitas. Prevención significa que es para conocer el riesgo genético y decidir si quedar embarazada o no. Si la pareja ya sabe que existe alguna enfermedad genética en sus familias, muchas veces eligen hablar con una genetista para hacer una consulta preconcepcional. En 2013, la Dirección Nacional de Maternidad e Infancia, que es parte del Ministerio de Salud del nivel nacional, publicó Recomendaciones para la Práctica del Control preconcepcional, prenatal y puerperal y una consulta preconcepcional fue uno de las recomendaciones. Una consulta preconcepcional es útil para discutir posibles factores de riesgo, de tipo médico y social, para minimizar problemas que puedan ocurrir durante el embarazo y “estudiar a los padres para evitar que tengan hijos con enfermedades graves” (Dirección Nacional de Maternidad e Infancia, 2013 y Clarín, 2013). Para estudiar los genes de los padres se necesita una extracción de sangre o de saliva para hacer un cariotipo que muestra los cromosomas y sus características (GenGénesis). A través de esto, se puede detectar si la madre o el padre es un portador por algún tipo de enfermedad genética. Una vez que la pareja conoce más sobre sus propios genes, pueden evaluar el riesgo y discutir sus opciones para tomar una decisión informada como elegir a no tener hijos. Pero, un tema que influye el uso de pruebas genéticas para mujeres embarazadas es el aborto. Por la razón que es ilegal excepto de unas situaciones, unas parejas eligen no hacer nada porque a pesar de todo, la madre va a dar a luz su bebe.

Con las pruebas genéticas, invasivas o no invasivas, se realiza el diagnóstico. Con la medida de la translucencia nucal (TN) de la ecografía, se pueden identificar 75% de los fetos con síndrome de Down, con una tasa de falsos positivos de solo 5%. Con la prueba invasiva, la BVC, la tasa de falso positivo es menor al 0,5% (Gustavo et al., 2015). A través de la muestra de placenta o fluido amniótico y los estudios citogenéticos, la familia puede conocer con bastante certeza si su bebé está afectado.

D. La disponibilidad de las pruebas genéticas

Los resultados de una encuesta sobre la disponibilidad de servicios genéticos en Argentina muestran que 84 de 134 (63%) servicios genéticos registrados en todo el país fueron de la gestión privada y 50 de los 134 (37%) de la gestión pública (Liascovich et al., 2006). Casi la mitad de las provincias del país (10 de las 24) no tienen ningún tipo de servicio genético en el sector público (Bidondo et al., 2015).

En la región Centro, que incluye CABA, 73 de 84 servicios genéticos eran parte del sector privado (87%). Cuando el enfoque está en los servicios prenatales, entre la región Centro, se determina que 36 de los 84 (43%) realizan el diagnóstico prenatal. También afirma que, de los 50 servicios de gestión pública en todo Argentina, solo 6 (12%) hacen el diagnóstico prenatal (Liascovich et al., 2006). Un artículo más reciente en 2012 señaló que había 10 de 18 laboratorios en la Sociedad Argentina de Genética Forense que realizan el estudio prenatal (Himitian, 2012).

Esta dicotomía entre el sector privado y público es importante porque implica la otra dicotomía del costo de servicios genéticos. Los servicios del sector público no tienen un costo, pero como es evidente según lo mencionado anteriormente, la mayoría de los servicios genéticos pertenecen al sector privado y estos vienen con un costo. Algunas pruebas genéticas cuestan entre 2.000 y 4.000 pesos argentinos en 2012 (Himitian, 2012). Según un artículo de 2013 de Proyecto Salud, el test no invasivo, en que analiza la sangre de la madre, cuesta 13.000 pesos argentinos en el año 2013 (Proyecto Salud, 2013). A pesar de las diferencias entre estos precios, los costos en general son de elevado valor.

La disponibilidad de la información sobre estos servicios es un factor clave del acceso a los estudios genéticos por parte de las mujeres, tal como sostienen algunos referentes del campo de la medicina reproductiva, para quienes los médicos “deben informar [a los pacientes] sobre todos los tests que existen a nivel preconcepcional y también prenatal” (La Capital, 2016). En 2003, un estudio que analizaba los conocimientos de los médicos acerca de los estudios genéticos reveló que 90% de los médicos sabían que el propósito del diagnóstico citogenético prenatal es detectar anomalías cromosómicas en el feto (Barbero et al., 2003). Sin embargo, más del 60% pensaba incorrectamente que puede detectar anomalías génicas. En realidad, hay una distinción entre las categorías etiológicas de las enfermedades genéticas (génicas o cromosómicas). Una enfermedad génica significa que había un cambio en el gene muy específico. Los genes se componen de ADN y si algo cambió del ADN, afecta el gene. Cromosómico es por una escala más grande, más amplio, como un cambio de número en cromosomas (Barbero et al., 2003).

III. Metodología

El cumplimiento de los objetivos específicos se adoptó un diseño metodológico cualitativo basado en entrevistas en profundidad a profesionales de la salud. Se trabajó con una muestra intencional conformada por cinco profesionales: tres genetistas y dos ginecólogos y obstetras. El contacto con los profesionales se realizó, por un lado, a través de una búsqueda en internet en que encontré una lista de hospitales públicos de CABA en los cuales funcionan servicios genéticos provista por el Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud y el Ministerio de Salud de la Nación. Contacté unos referentes que estaban en la lista para preguntar sobre una entrevista y dos instituciones me respondieron. Otros contactos fueron realizados a través de redes personales provistas por docentes y tutores del Programa SIT. Las entrevistas se realizaron desde 8 de mayo hasta el 22 de mayo.

La información recogida en las entrevistas a los genetistas permitió aprender es más detalle que hacen ellos y cómo trabajan juntos con obstetras y ginecólogos. Además, para conocer qué papel cumplen las genéticas en el sistema de salud en general en CABA. Además de los genetistas, dos ginecólogos/obstetras fueron entrevistados para tener una imagen más amplia del lado de los médicos que ven a los pacientes antes y después del genetista. Se trata de especialistas que derivan a sus pacientes a un genetista dependiendo de sus resultados de la ecografía. También, cabía la posibilidad de que el obstetra/ginecólogo no tuviera mucho conocimiento sobre las pruebas genéticas y esto fue importante para conocer mejor si estas pruebas eran bien conocidas o no. Dos de los entrevistados trabajaron más con el sector público del sistema de salud y dos en

el sector privado, pero todos todavía sabían sobre ambos sectores y todos han trabajado en su profesión por mucho tiempo.

Para la realización de las entrevistas se utilizó una guía con preguntas abiertas (ver anexo), lo cual permitió a los entrevistados responder con libertad a las preguntas que eran más como preguntas de opinión. Las entrevistas fueron individuales; se realizaron en las instituciones en que ellos trabajan y tuvieron una duración aproximada de una hora. Se solicitó el consentimiento informado de los profesionales de salud: se comunicaron los objetivos del estudio, así como los mecanismos para garantizar el anonimato y la confidencialidad de la información, derechos como no necesitan responder a cualquier pregunta y pueden terminar la entrevista (ver anexo). Todas las entrevistas fueron grabadas con el permiso de cada profesional. Las primeras preguntas eran de tipo personal, sobre qué hace en su trabajo y cómo se relaciona con el campo de la genética. Las siguientes preguntas eran sobre cómo funcionan las pruebas genéticas con el sistema de salud, por ejemplo, en qué nivel de atención son ofrecidos y en qué sector del sistema de salud. Las entrevistas terminaron con preguntas de opinión para conocer el punto de vista de los profesionales acerca de qué piensan las mujeres que usan estos servicios y cuáles son algunos de los desafíos grandes del acceso y disponibilidad.

Todo el trabajo en campo fue realizado en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA) y empleo de la medición cualitativa. Se eligió CABA porque tiene más recursos en términos de profesionales que trabajan en el campo de genéticas y la disponibilidad de centros que realizan las pruebas genéticas, como el Centro Nacional de Genética Médica. Además, resulta el mejor lugar para explorar la inequidad de acceso a los servicios genéticos porque es una de las ciudades

más desarrolladas; pues, si la ciudad tiene desafíos en el acceso, no es difícil imaginar que la situación en otras provincias que son más rurales pueda ser peor. Sin embargo, más allá de sus aspectos problemáticos, la capital de toda Argentina puede ser el modelo para que otras provincias brinden los mismos servicios genéticos a sus propias poblaciones.

El tiempo para realizar las entrevistas, el análisis de la información y la escritura del informe de resultados fue de tres semanas, que fue una limitación. Para analizar la información obtenida, las entrevistas fueron codificadas por temas diferentes. Por cada tema, busqué para: diferentes opiniones entre los entrevistados, diferencias entre los entrevistados y las fuentes del marco teórico e hice hipótesis sobre razones posibles para explicar las diferencias.

IV. Desarrollo

1. La disponibilidad de servicios genéticos en CABA

En Argentina, todas las mujeres embarazadas necesitan hacer un tamizaje a través de una ecografía durante el primer trimestre, pero siguientes estudios, como pruebas genéticas no invasivas, por ejemplo, el análisis de sangre materna, y pruebas invasivas, no son obligatorios (Entrevistado #2 y Dr. Palermo, 2017). En las entrevistas, tanto las genetistas como las obstetras ofrecieron respuestas variadas sobre la cantidad de centros existentes en CABA que realizan pruebas genéticas. Sin embargo, coincidían en que existían más centros en el sector privado que en el sector público. El Dr. Mario Palermo, un obstetra y ginecólogo que se desempeña en un centro del sector privado llamado Diagnomed, dijo que conocía solamente uno o dos centros en el sector público. Otro de los entrevistados que trabajaba en un centro en contacto permanente con genetistas, señaló existían más o menos cuatro centros en el sector público, pero que el

centro en que trabaja es el único en CABA que dispone de la tecnología necesaria para realizar los estudios citogenéticos. En otras palabras, como dice otro entrevistado que es genetista, la mayoría de los centros en CABA se mandan las muestras al centro principal para realizar el análisis genético y desde allí, reenvían los resultados a los genetistas.

A. El rol que cumple el estado en la implementación de pruebas genéticas

Hay un puñado de razones por las que la disponibilidad de pruebas genéticas en el sector público es limitada, y una es de ellas es la falta de legislación por parte del Gobierno de la Nación y de CABA. Todos los entrevistados coincidieron en que no existe ningún programa nacional o del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires al respecto. Dra. Mariel Ormazabal, una genetista que trabaja con el Dr. Palermo en Diagnomed, mencionó la existencia de una ley establece algún tipo de criterio con el que los centros necesitan cumplir; y por ahora, como dice otro entrevistado, “no hay ningún lugar que las hagan [las pruebas genéticas] en forma sistemática” (2017). El Entrevistado #2 fue capaz de hablar más sobre esto porque el centro en el que trabaja es uno de los centros en CABA que es reconocido por el estado y por eso, recibe financiamiento del gobierno nacional. Según este genetista, “[están] teniendo reuniones con el resto de los hospitales que dependen del gobierno para tratar de diseñar una política que sea uniforme y que facilite que las pacientes embarazadas accedan al estudio” (2017). Cuando habló de los otros hospitales que también dependen del estado, se refirió a otros hospitales públicos que ofrecen servicios genéticos, pero estos hospitales no están solamente dedicados a la genética como el centro principal y por esta razón no tienen exactamente los mismos servicios. El Dr. Palermo conocía uno o dos hospitales públicos que estaban en condiciones de realizar un gran número de estudios, pero no todos.

B. Los servicios genéticos ofrecidos en los sectores del sistema de salud y en los niveles de atención

Otro factor que explica la menor disponibilidad en el sector público, es que los servicios del sector público son gratuitos; y, como estos, estos servicios son de mayor complejidad, requieren mayor inversión por parte de los pacientes. Esto también determina que, el sector privado cuente con una oferta más amplia y por ello, ser el sector en el que una persona pueda realizar una prueba genética que el sector público no ofrece. Por ejemplo, una genetista dice que el sector privado ofrece tanto pruebas invasivas y no invasivas, mientras que el sector público solo ofrece la prueba no invasiva; la Dra. Ormazabal, aportó información similar. Una de las preguntas durante la entrevista fue sobre la complejidad de las pruebas genéticas y cómo ella afecta la disponibilidad de las pruebas genéticas en el nivel de atención. Todos los entrevistados, las genetistas y los obstetras/ginecólogos, consideraban que los estudios genéticos “no son estudios básicos” (Entrevistado #2, 2017). Sin embargo, hay unos pasos que sí son parte del primer nivel de atención y que son importantes, como, la ecografía. Si el médico ve algo anormal, refiere la mujer a un nivel de mayor complejidad. El problema es que la remisión a un nivel más alto, implica la asistencia a un centro privado porque es allí donde se realizan las pruebas invasivas. Tiene sentido que estas pruebas sean de más complejidad porque como se mencionó anteriormente, la ecografía es necesaria durante una prueba invasiva para garantizar la seguridad del bebé durante la punción. Sin embargo, esto vuelve la atención hacia el problema del acceso.

2. Desafíos para el acceso y la disponibilidad y el acceso de las pruebas genéticas

A. *La cobertura de salud y la capacidad económica*

Si una mujer que no cuenta con cobertura de salud, y asiste a un hospital público y ellos la refieren a un centro privado de un nivel de mayor complejidad, y ella no está en condiciones de afrontar estos costos todavía sería posible que estos servicios de los centros privado pudieran asistirle. Una opinión de uno de los entrevistados es que “hay acceso y el acceso es relativamente fácil”, pero más tarde en la entrevista, esta declaración se modificó al señalarse que uno de los factores más grandes que obstaculizan el acceso es la capacidad económica, la cual está conectada con la condición previa de una cobertura de salud. De manera similar a cómo en las fuentes secundarias había información variada sobre el costo de los diferentes servicios genéticos, los entrevistados ofrecieron también estimaciones diversas. Como los servicios son gratuitos en el sector público, las estimaciones corresponden al sector privado. Un entrevistado expresó que en general, las pruebas del sector privado costaban entre 9.000 y 10.000 pesos dependiendo del examen. El Dr. Palermo dijo que un tamizaje costaba alrededor de 2.000 pesos y una prueba invasiva, la BVC o la amniocentesis, costaba 6.000 pesos. Estos precios similares a los que indica la literatura, a pesar de que las fuentes secundarias son de hace más de 5 años. Estos datos demuestran que, aunque en la actualidad las pruebas genéticas no son tan novedosas, han mantenido su valor en el mercado. La Dra. Ferrero también aludió al costo de un tamizaje y una ecografía. Estos están disponibles en el primer nivel de atención, pero con el costo del sector privado, una mujer puede tener una ecografía de mayor complejidad que muestre más que una ecografía a la que puede tener acceso una mujer sin cobertura. Por ejemplo, la Dra. Ferrero

explicó que hay ecografías de no solo 2D, sino que también 3D y 4D. Cada dimensión extra corresponde con un nivel mayor de profundidad para ver el feto. Es muy posible que a través de una ecografía se pueda detectar algo que con la ecografía de 2D no sea posible.

Desafortunadamente, las mujeres sin cobertura no tienen acceso a estos servicios. Parece injusto que algunos médicos deriven a las mujeres al sector privado para realizar pruebas que necesitan para que, cuando ellas asistan a un consultorio genético, descubran que no pueden solventar el costo del servicio. Por su parte, la Dra. Ormazabal, que se desempeña en ambos sectores de salud, estaba de acuerdo porque tenía pacientes que viajaban muy lejos para asistir al consultorio y el consultorio no fue muy útil porque no podría pagar para los servicios que ella sugirió. Para ella, “el problema es que la mayoría de las mujeres están sin cobertura [mientras] no tienen problemas; las mujeres que tienen una cobertura médica para hacerse los estudios” no tienen problemas (2017). Se trata de una posición análoga a la del Entrevistado #2, quien manifestó “si [la paciente] tiene algún tipo de cobertura o seguro de salud, bueno, las puede obtener [las pruebas genéticas]. Si no, no” (2017).

Para las pacientes del sector público, existe una falta de recursos. Una genetista señaló que cuando tiene una paciente con algún tipo de cobertura, como obra social o prepaga, prefiere enviar estas pacientes al sector privado para que se puedan preservar los recursos del sector público y destinarlos a las personas sin cobertura. Por eso, a veces hay un sistema de priorización. El Entrevistado #2 mencionó que el sector público tiene “un problema de recursos y cuando no tiene recursos adecuados, tiene que tratar de ofrecer el estudio a las parejas que más lo merezcan” (2017). La idea es que, en efecto, los servicios son ofrecidos a todas las mujeres, pero en realidad las madres que tienen más de 38 años tienen prioridad porque ellas tienen un riesgo

elevado por su edad. Otras parejas que también “más lo merecen” son las parejas que ya tienen una niña o un niño afectado de un embarazo previo o si tienen antecedentes previos de algún cuadro genético de biología no definida (Entrevistado #2, 2017). Cada caso es único, pues determinar qué mujeres merecen las pruebas genéticas es un asunto relativo y subjetivo.

B. La demanda insatisfecha de mujeres embarazadas para estudios genéticos

Curiosamente, aunque hay una falta de conocimiento acerca de los servicios genéticos, al mismo tiempo hay una demanda insatisfecha de mujeres y esto puede explicar la falta de recursos. Según tres de los cinco entrevistados, hay una carencia de profesionales en el campo de genético, y esta información es coincidente con la bibliografía. La Dra. Ormazabal señaló que en Argentina existen provincias que no cuentan con ningún una genetista. Por otro lado, en CABA, hay genetistas, pero su número no es significativo. El Entrevistado #1 expresó que “[entre las genetistas] somos pocos profesionales y todos nos conocemos” (2017). Esto fue evidente, porque al mencionar a uno de los especialistas en las entrevistas con otro profesional, éste ya los conocía. Estas condiciones demuestran la red pequeña de genetistas disponibles. Otra profesión de la que adolece el campo de genética es la del citogenetista, o técnico que hace el análisis de las pruebas genéticas. La falta de profesionales que se dedican a la citogenética puede explicarse porque hay un único centro importante de servicios genéticos, que es el del sector público. En cualquier caso, el análisis toma tiempo y la tarea se vuelve más ardua si no hay suficientes técnicos de laboratorio y demasiadas muestras. El Entrevistado #2 mencionó que “[tienen] una capacidad que está limitada por la cantidad de personas que [tienen] y por la capacidad laboratorio para resolver” (2017). Además, el centro contaba con una máquina que podría hacer

un estudio molecular, y que tomaría menos tiempo en producir resultados, pero al momento de la entrevista se encontraba rota, y la institución no había recibido aún una máquina nueva.

3. Los conocimientos de las mujeres y los médicos acerca de las pruebas genéticas en CABA

En general, los profesionales que fueron entrevistados pensaron que necesitaba haber más información disponible para mujeres embarazadas. Uno creía que el conocimiento de las pruebas genéticas es independiente de la clase social o del tipo de cobertura, mientras otro notó que sus pacientes del sector privado saben más que las mujeres del sector público. La Dra. Ormazabal habló sobre sus pacientes y cómo muchas veces no disponen de información, pues ella usa dibujos y otros recursos para explicar a sus pacientes qué son estos estudios, por qué son útiles, y cuáles son los riesgos de hacerlos. El perfil de las pacientes de la Dra. Ormazabal permite sugerir que quienes no tienen conocimientos de las pruebas genéticas son pacientes de diferentes clases socioeconómicas y de diferentes tipos de cobertura. Por otro lado, según las experiencias que tenía el Entrevistado #2, las mujeres que provienen del sector privado tienden a saber más, y normalmente los profesionales necesitan más tiempo para explicar todo en las consultas con mujeres del sector público. Este entrevistado cree que la información es “el primer paso [del] acceso fundamental para que [sepan] que existe un centro que las pueden atender” (Entrevistado #1, 2017). Una pregunta fue si las pruebas genéticas son más utilizadas para mujeres antes de quedar embarazadas, para la prevención, o durante un embarazo para un diagnóstico, y el Entrevistado #2 planteó el punto de que muchas mujeres vienen cuando ya quedan embarazadas porque desconocían la utilidad de las pruebas genéticas antes del embarazo (2017). Dra. Ormazabal añadió que la educación de las pacientes sobre la genética era importante para que los padres sepan que, si existe un riesgo elevado o alguna circunstancia negativa en relación con el

bebé, no es su culpa. Los padres creen que es algo que ellos hicieron, pero necesitan saber que “no es la culpa de nadie” (2017).

Sin embargo, esta falta de información no solo involucra a las pacientes, sino a los médicos también. Especialmente, implica a los obstetras y ginecólogos, porque es su trabajo evaluar si el bebé tiene un riesgo alto de tener un defecto congénito y sugerir a la madre consultar a un genetista. Si el médico no sabe sobre los genetistas o las pruebas genéticas, y si las mujeres tampoco disponen de esta información, entonces ellas no tienen la opción de hacer una consulta porque el médico no les mencionó esta posibilidad. El Entrevistado #1 estaba de acuerdo y dijo que lo que falta es que “los profesionales que están en el primer y segundo nivel de atención tengan información para saber ellos cuándo tienen que derivar la persona” (2017). Además, cabe la posibilidad de que los médicos no sepan mucho, porque la genética es un tema pasado por alto. La Dra. Ormazabal está terminando su residencia para ser genetista y dijo que hay algunas universidades que no discuten sobre la genética y, si la abordan, se trata de un capítulo breve. El hecho de que no sea un tema muy presente en la educación universitaria y que los estudiantes no estén expuestos al campo de la genética como uno en que puedan trabajar, condiciona la formación de profesionales en el campo, lo que a su vez repercute sobre la demanda insatisfecha.

4. Controversias relacionadas a las pruebas genéticas

Un tema polémico de no solo las pruebas genéticas, pero del todo el país también, es el aborto. Como se mencionó anteriormente, aborto es ilegal en Argentina salvo a unas excepciones como en casos de violación, si la salud de la madre está en peligro o la madre tiene discapacitados mentales. Por eso, el uso de las pruebas genéticas crea “una contradicción porque, por un lado, se

puede hacer diagnóstico y, por otro lado, no se puede interrumpir un embarazo” si es un resultado malo (Entrevistado #2, 2017). El Entrevistado #1 trabajó un tiempo en Suiza; en ese país, el aborto sí es legal y “son la pareja, la mamá y la papá, lo que van a decidir qué hacer con un resultado patológico” (2017). El Entrevistado #2 ofreció su perspectiva al respecto: “justamente, ése es uno de los grandes problemas que tenemos, porque estamos ofreciendo de alguna manera el estudio prenatal, pero después es complejo resolver si hay una patología letal” (2017). Un escenario desafortunado como ése, por ejemplo, se da con la trisomía 13; en ese caso, los médicos suelen crear un equipo de apoyo para la mujer. Este equipo incluye un psicólogo para acompañar a la mujer y para que ella “pueda llevar hasta donde se puede, el embarazo” (Dr. Palermo, 2017). Se podría añadir que algunas personas no ven la utilidad de las pruebas genéticas porque creen que no tienen sentido y son una pérdida de tiempo y plata porque no pueden hacer nada si tiene un diagnóstico malo puesto que el aborto es ilegal. Otros casos críticos son mencionados por la Dra. Ormazabal, en estos términos: “[he] visto pacientes que han interrumpido un embarazo sin saber si eran o no portadores de una enfermedad genética” (2017). Por esta razón, un diagnóstico de las pruebas genéticas puede prevenir un aborto que no es necesario por razones médicas, pero si la mujer tiene un resultado letal es difícil para ella continuar con su embarazo si sabe que su bebé ya no está vivo o va a tener un mortinato. Es un tema complicado, y hay excepciones a la ley como en los casos en que ha habido una violación, la salud de la madre está en peligro o la madre tiene una discapacidad mental. Pues con la ayuda de las pruebas genéticas, una mujer y su médico pueden pedir que su caso se contemple jurídicamente si el resultado pone la salud de la madre en peligro.

5. El futuro de las pruebas genéticas

Cuando se preguntó a los entrevistados si las mujeres usarían más las pruebas genéticas si su disponibilidad mejorara, todos ellos respondieron afirmativamente. El Entrevistado #1 dijo que, si hubiera más recursos y más información, aumentaría la demanda no solamente por parte de las mujeres que tienen antecedentes, sino de todas mujeres: “[se harían las pruebas] simplemente para saber si tienen riesgo y eso es importante porque forma parte de la prevención” (2017). El Entrevistado #2 se mostró de acuerdo diciendo que “sí, sin duda” aumentaría el uso de las pruebas genéticas, pero otra vez, tienen que haber cambios para arreglar los desafíos que tienen con el personal de genetistas y técnicos del laboratorio. Según la opinión del Entrevistado #2, que no solo aumentaría la demanda por parte de las mujeres en general, pero especialmente del primer nivel y va a ser algo bueno porque “cuanto más screening haga, más detección [y] más diagnóstico” (2017). La Dra. Ormazabal tenía la misma idea que el Entrevistado #1, que lo más importante es que necesita haber más información porque “muchas veces las mujeres no tienen idea de que [estas pruebas] están disponibles” y cuando se les proporcione mayor información, ellas van a solicitar estos servicios.

En resumen, para brindar estos servicios a las mujeres en el futuro, el primer paso es instruir a las mujeres en la existencia de estas pruebas genéticas y en la utilidad de estas pruebas durante el embarazo. Cuando ellas sepan más y requieran más servicios, van a demandar del sistema de salud o del estado la disponibilidad de estas pruebas. Asimismo, más educación en el campo de la formación universitaria, impulsará a que más profesionales deseen ser genetistas o trabajar en un laboratorio realizando análisis. Por último, resulta importante que el estado cree algún

programa o ley nacional para garantizar la disponibilidad de las pruebas genéticas a nivel nacional, provincial y municipal.

V. Conclusiones

Las pruebas genéticas son subutilizadas en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires por falta de recursos e información que afectan la disponibilidad y el acceso. Con respecto a los sectores del sistema de salud, hay una disparidad entre el sector público y el sector privado. El sector privado tiene más financiamiento que contribuye a los recursos que se necesitan como profesionales y tecnología y por eso, tiene más disponibilidad de centros que realizan los servicios genéticos. El sector público tiene la ventaja de la gratuidad de sus servicios, pues puede brindar atención a las mujeres que, de otra manera, no podrían pagarlos. Sin embargo, los servicios ofrecidos en este sector no son de la misma cantidad o calidad que los del sector privado. Las mujeres pueden acceder a las pruebas no invasivas en un sentido, como la ecografía del primer trimestre que es un requisito para todas las mujeres embarazadas. Técnicamente, no es una prueba genética, pero es otra manera de detectar un defecto congénito y puede determinar la necesidad de una prueba genética. Muchas mujeres pueden realizarse la otra prueba no invasiva, la muestra de sangre materna, pero es más difícil. Esto es así porque hay una falta de centros que realicen el análisis de la muestra, y la oferta no es muy amplia. También, hay una jerarquía pequeña entre las mujeres del sector público porque el sector necesita preservar sus recursos para las mujeres que más los necesitan, como mujeres de edad avanzada o mujeres que ya tienen un hijo afectado por un defecto congénito. Si ellas necesitan una prueba invasiva, el médico las deriva a un nivel de más complejidad que corresponde al sector privado. En contraste, en el sector privado, las mujeres pueden realizar ambos tipos de pruebas genéticas e incluso los servicios más básicos

como las ecografías, son más complejas. Sin embargo, el sector privado tiene los mismos desafíos como el sector público. Los genetistas y los técnicos de laboratorio son escasos. Un factor positivo es que pareciera que, si los médicos supieran sobre las pruebas genéticas, ellos se inclinarían a ofrecérselas a las pacientes. Desafortunadamente, para que eso suceda, los médicos necesitan tener conocimiento de las pruebas, y por ahora, hay una falta de esto. Aun si las conocen, no garantiza que las mujeres pueden pagar estos servicios, especialmente si se trata de pacientes del sector público. Por lo tanto, el acceso no es equitativo.

Otro factor que fue realizado a través de esta investigación fue la contradicción entre el diagnóstico y lo que sucede una vez obtenido el resultado. Con un resultado no deseado, en los casos no tan negativos, la pareja puede preparar si ya sabe que su bebé tendrá un defecto congénito, como síndrome de Down. El bebé puede tener una vida larga, pero tal vez necesitará más apoyo. Por lo menos, los padres podrán conocer esta situación de antemano. En los casos más graves, con un defecto congénito letal, no hay nada que pueda hacerse aparte de esperar, lo cual coloca a los padres en una situación muy difícil; considerando, además, el marco normativo del aborto. Es posible que, en el futuro, se puedan defender casos por el empleo de un resultado de las pruebas genéticas para demostrar que la salud de la madre podría estar en peligro y ella debería disponer de la opción de terminar el embarazo si ella así lo desea.

En general, los resultados fueron como se esperaba en relación con la situación de uso, disponibilidad y acceso a las pruebas genéticas en CABA. Sin embargo, muchas de las fuentes tenían una antigüedad de por lo menos 5 años y otros de hasta 10. Fue interesante ver si había una diferencia entre entonces y ahora. Pareció que no había un cambio grande porque todavía

hay más servicios en el sector privado que en el público y todavía cuestan mucho. Un aspecto interesante de la investigación fue examinar cómo el tema de aborto complica la utilidad de las pruebas genéticas, porque este punto no fue abordado en la bibliografía, y el tema se presentó en cada entrevista.

En el futuro sería positivo realizar otro estudio para medir más exactamente cuántos centros hay en el sector público y en el sector privado para actualizar esta información. También, estos datos deberían publicarse y difundirse, para que las mujeres puedan consultar la disponibilidad de estos centros. Para concluir, tiene que haber un cambio, empezando con más educación para mujeres y médicos, para que la situación de disponibilidad y acceso pueda mejorar no sólo en la Ciudad de Autónoma de Buenos Aires, sino eventualmente, en toda Argentina.

VI. Referencias

1. Bibliografía

Barbero P., Liascovich R., Rozental S., Botto R., Gramajo S., Haefliger C. 2003.

“Conocimientos de tocoginecólogos y pediatras acerca de la etiología y los factores de riesgo de los defectos congénitos”. *Arch.argent.pediatr.* [en línea], vol. 101, núm. 3, pp. 185-192.

[consulta: 19 de mayo 2017]. Disponible en:

<http://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2003/184.pdf>

Bidondo M.P., Groisman B., Barbero P., Liascovich. 2015. “Public health approach to birth defects: the Argentine experience”. *J Community Genet.* [en línea], vol. 6, núm. 2, pp. 147-156.

[consulta: 26 de abril 2017]. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4356676/>

Bronberg R., Alfaro E., Chaves E., Dipierri J. 2009. “Mortalidad infantil por malformaciones congénitas en Argentina: análisis del quinquenio 2002-2006. *Archivos argentinos de pediatría.*

[en línea], vol. 107, núm. 3, pp. 203-211. [consulta: 18 de mayo 2017]. Disponible en:

http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752009000300006&lng=es&nrm=iso

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. 2016. “Información sobre el síndrome de Down”. [en línea]. [consulta: 98 de mayo 2017]. Disponible en:

<https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/downsyndrome.html>

Clarín. 2013. *Genética preconcepcional: lo que podés saber antes de planear un embarazo.* [en línea]. [consulta: 19 de abril 2017]. Disponible en: https://www.clarin.com/embarazo/genetica-preconcepcional-empezas-pensar-tener_0_ryZPEatDQI.html

Dirección Nacional de Maternidad e Infancia. 2013. *Recomendaciones para la Práctica del Control preconcepcional, prenatal y puerperal.* [en línea]. [consulta: 9 de abril 2017].

Disponible en: <http://www.msal.gob.ar/images/stories/bes/graficos/0000000158cnt-g02.control-prenatal.pdf>

GenGénesis. *Estudio preconcepcional.* [en línea]. [consulta: 20 de abril 2017]. Disponible en:

<http://gengenesis.com.ar/reproduccion/estudio-preconcepcional/>

Gustavo R., Ortega X., Pinto M. 2015. “Diagnóstico prenatal y manejo perinatal en enfermedades raras”. *Revista Médica Clínica Las Condes.* [en línea], vol. 26, núm. 4, pp. 432-442. [consulta: 18 de mayo 2017]. Disponible en:

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864015000917>

Himitian, E. 2012. *Cada vez más análisis de ADN de parejas durante el embarazo*. Revista La Nación. [en línea]. [consulta: 17 de abril 2017]. Disponible en:

<http://www.lanacion.com.ar/1440115-mas-tests-de-adn-durante-el-embarazo>

La Capital. 2016. “*Ginecólogos y obstetras deben informar sobre estudios preconceptionals*”. [en línea]. [consulta: 20 de abril 2017]. Disponible en:

<http://www.lacapital.com.ar/mas/ginecologos-y-obstetras-deben-informar-estudios-preconcepcionales-n798238.html>

Liascovich R., Rozental S., Barbero P., Alba L., Ortiz Z. 2006. “Censo de servicios de genética médica en Argentina”. *Panam Salud Publica*. [en línea], vol. 19, núm. 2, pp. 104-11. [consulta: 26 de abril 2017]. Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/rpsp/v19n2/30304.pdf>

Moisés G., Quiroga de Michelena M., Martin B., Moisés J. 2016. “Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas: biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis para cariotipo fetal”. *Rev.peru.ginecol.obstet*. [en línea], vol. 62, núm. 3., pp. 269-277. [consulta: 18 de mayo 2017]. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322016000300009&lng=es&nrm=iso

Penchaszadeh V. 2013. “Genetic testing and services in Argentina”. *J Community Genet*. [en línea], vol. 4, núm. 3, pp. 343-354. [consulta: 26 de abril 2017]. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3739845/>

Penchaszadeh V., Beiguelman B. 1998. “Medical genetic services in Latin America: a report of a meeting of experts”. *Panam Salud Publica*. [en línea], vol. 3, núm. 6, pp. 409-420. [consulta: 26 de abril 2017]. Disponible en:

http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49891998000600013

Proyecto Salud. 2013. *Ya está disponible en Argentina nuevo test de sangre para detectar el síndrome de Down*. [en línea]. [consulta: 20 de abril 2017]. Disponible en: <http://www.proyecto-salud.com.ar/shop/detallenot.asp?notid=9816>

“Síndrome de Edwards o Trisomía 18”. [en línea]. [consulta: 19 de mayo 2017]. Disponible en: https://www.sindrome-de.org/edwards/#Descargar_Sindrome_En_PDF

Talisa M. 2017. “Síndrome de Patau”. [en línea]. [consulta: 19 de mayo 2017] Disponible en: <http://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-patau/sindrome-de-patau-7306>

2. Entrevistas

Entrevistado #1: una genetista, 8 de mayo 2017, hospital público

Entrevistado #2: un genetista, 9 de mayo 2017, centro público que trabaja con genéticas

Dr. Mario Palermo: un obstetra/ginecólogo, 16 de mayo 2017, Diagnomed SA- un centro privado

Dra. Mariel Ormazabal: una genetista, 16 de mayo 2017, Diagnomed SA- un centro privado

Dra. Laura Ferrero: una obstetra/ginecóloga, 22 de mayo, hospital privado

- Recibí permiso de Dr. Palermo, Dra. Ormazabal y Dra. Ferrero antes de sus entrevistas para usar sus nombres y los nombres de sus instituciones

VII. **Anexo**

1. Consentimiento informado

Me llamo Anna Ming Bauer y soy una estudiante de Franklin and Marshall College en los Estados Unidos. En Buenos Aires, estoy estudiando salud pública en la Universidad ISALUD por medio un programa de intercambio que se llama School for International Training (SIT). Una parte del programa es hacer una investigación y mi tema de estudio es el acceso y uso a las pruebas genéticas para mujeres embarazadas en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Más específicamente, mis objetivos son conocer que tipos de pruebas genéticas están disponibles y si se ofrecen a todas las mujeres.

La entrevista es anónima y confidencial. Para proteger su privacidad, no voy a usar su nombre o el nombre de la institución con que está afiliado sin su permiso. Tiene el derecho a no responder a una pregunta así lo desea y terminar la entrevista en cualquier momento. También, toda la información solo será usada por mí, pero si no desea que yo use cierta información, por favor avíseme.

La información obtenida en estas entrevistas será analizada y sistematizada en un informe que presentaré a mis compañeros y profesores de la Universidad ISALUD. El trabajo escrito es solamente para realizar un trabajo académico y no va a ser publicado. Si usted me lo permite, me

ayudaría mucho grabar esta entrevista. El español no es mi primer idioma, pues con la grabación puedo escuchar de nuevo para entender todo lo que hablamos. Cuando he terminado mi trabajo escrito, puedo compartirlo con usted si así lo desea. Muchas gracias por tomar el tiempo para hablar conmigo y ayudarme con mi investigación.

2. Guía de preguntas

1. Para empezar, ¿qué hace usted y cómo su trabajo se relaciona a las pruebas genéticas?
2. ¿Cuáles son las pruebas genéticas disponibles en CABA?
 - a. ¿Invasivos/no invasivos?
 - b. ¿qué son unas diferencias entre los dos?
3. ¿Existe algún programa nacional o del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires que realice la implementación de pruebas genéticas?
 - a. ¿Cuáles son los objetivos de ese programa?
4. ¿Qué tipo de instituciones realizan pruebas genéticas en CABA?
 - a. ¿Pública, seguridad social, privada?
 - b. ¿Todos niveles de atención?
5. ¿Qué tienen que hacer las mujeres para acceder las pruebas genéticas?
 - a. ¿Hay requisitos para las mujeres?
 - b. ¿Cuánto cuestan?
 - c. ¿Son gratuitas?
 - d. ¿Hay un tipo de cobertura que cubre el costo?
 - e. ¿Qué factores obstaculizan el acceso?
6. ¿Qué pasa si una mujer insiste en tener una prueba genética, pero no puede pagar?
7. ¿Cuál es el perfil de las mujeres que se atienden en su consultorio?
 - a. ¿Edad, lugar de residencia, nivel de estudios, condición de actividad, cantidad de hijos?
8. Según su opinión, ¿cuál es la utilidad de las pruebas genéticas?
 - a. ¿Cuáles serían las ventajas de realizar estas pruebas?
 - b. ¿Habría alguna desventaja?
9. Si aumentara la disponibilidad, acceso y difusión de las pruebas genéticas, ¿piensa que aumentaría la demanda por parte de las mujeres?

Preguntas más específicas que añadí para entrevistas con obstetras/ginecólogos

10. ¿Es el tamizaje del primer trimestre un requisito para todas las mujeres?
 - a. ¿Tiene un costo?

11. ¿Hay diferentes tipos de ecografías que usted usa?
 - a. ¿Depende de la semana de gestación?
 - b. ¿Hay unos que son ofrecidos en el sector privado que no son ofrecidos en el sector privado?

12. ¿Qué características usted busca durante una ecografía que indica que hay un riesgo elevado para desarrollar un defecto congénito?

13. ¿Cuándo usted deriva la paciente a una genetista?