

# CONFLICTOS ÉTICOS EN EL AVANCE DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN EDAD PEDIÁTRICA

Patricia Luis Herrera (R1)

Tutorizado por:  
Dr Francisco Gómez

# Índice

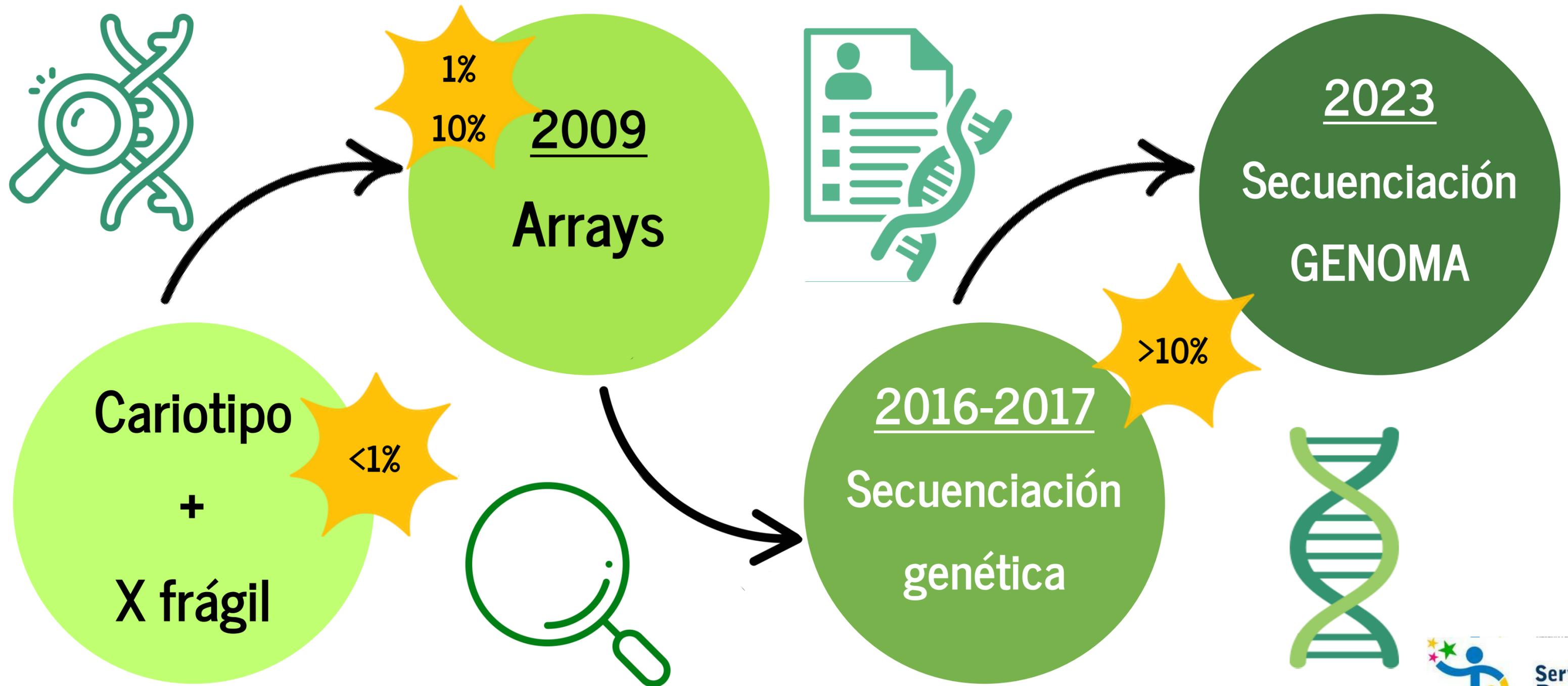
**1. Técnicas de diagnóstico genético**

**2. Conflictos éticos**

**3. Recomendaciones**



# Técnicas de diagnóstico genético



# Técnicas de secuenciación genética



**GEN ÚNICO**

**PANELES DE GENES**

**EXOMA (WES)**

30%  
40%

**GENOMA (WGS)**

40%  
60%

⊕ Informativa

⊕ Costosa

⊕ Hallazgos

incidentales

⊕ Variables de

significado incierto

(VUS)



# Conflictos éticos

## PRINCIPIOS DE LA BIOÉTICA

Justicia



NO  
maleficiencia



Beneficiencia



Autonomía



# Conflictos éticos

Niña de 7 años

- AS: CK > 11.000 U/L
- Exploración neurológica **NORMAL**
- Se realiza **PANEL DE GENES**



# Conflictos éticos

**Niña de 7 años** : **Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3**

- **AS: CK**

- **Explor**

**Pérdida de deambulaci3n  
10-30 a3os tras el debut**

- **Se rea...**



# Conflictos éticos

Comunicación de un diagnóstico en un paciente menor de edad que no se manifestará hasta la edad adulta

¿Autonomía de la paciente?

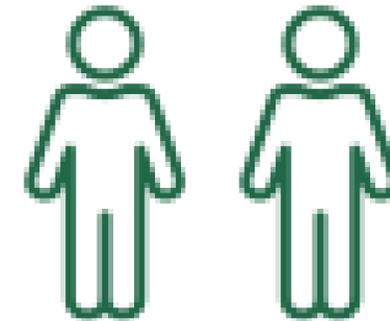
¿Transmisión de la información?

¿Confidencialidad?

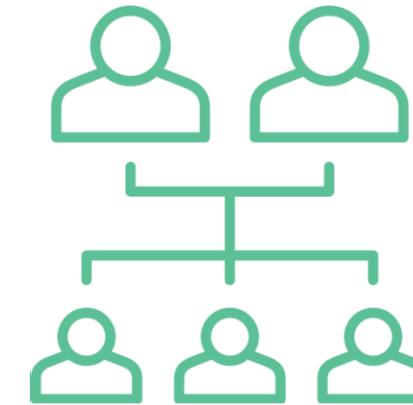


# Conflictos éticos

**2 varones** menores de edad



- Padre con Corea de Huntington recientemente fallecido



- La madre solicita diagnóstico genético



# Conflictos éticos



Diagnóstico en un menor de edad de una patología que no se manifestará hasta la edad adulta



Solicitud de estudio genético en un menor de edad por parte de su tutor legal



# Conflictos éticos

Diagnóstico en un menor de edad de una patología que no se manifestará hasta la edad adulta



Solicitud de estudio genético en un menor de edad por parte de su tutor legal

Estigma social

Daño psicológico

VS

Ansiedad de incertidumbre

Inquietudes personales

Evitar controles innecesarios



# Conflictos éticos

Diagnóstico en un  
paciente

menor de edad

que no

se manifestará hasta la  
edad adulta

**NO se recomienda la realización de test genéticos en menores que NO aporten**

**beneficios médicos:**

- **No respeto de autonomía**
- **Se rompe la confidencialidad**
- **Daños psicológicos**
- **Transmisión de información NO adecuada**



# Conflictos éticos

Diagnóstico en un  
paciente

menor de edad

que no

se manifestará hasta la  
edad adulta

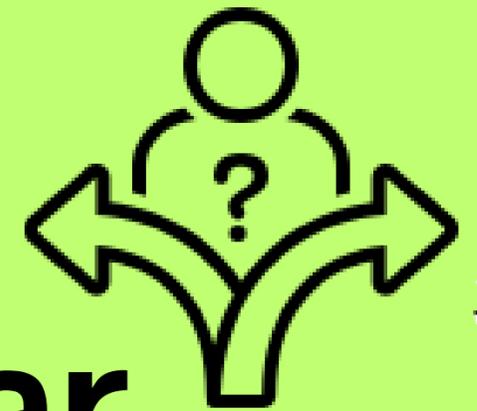
NC

ge

be

st

en



## Individualizar



## la decisión

- Transmisión de información



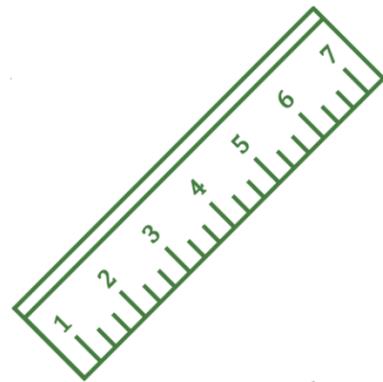
# Conflictos éticos

## Niña de 6 años

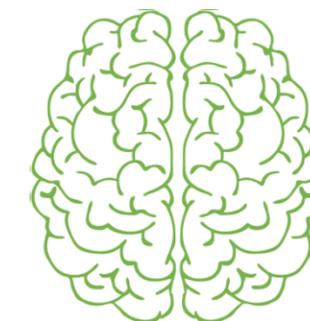
- **Dificultades en el lenguaje expresivo y sociabilidad**



- **Microcefalia**



- **Hipoplasia del cuerpo calloso y atrofia corticosubcortical difusa.**



# Conflictos éticos

Niña de 6 años

- Dificultades de comunicación y sociales

- Microcefalia

- Hipoplasia y atrofia corticosubcortical difusa.

Panel de genes



Sd de Radio-Tartaglia

*Descrito en 2021*



# Conflictos éticos

Diagnóstico de una patología escasamente conocida



¿Incertidumbre?

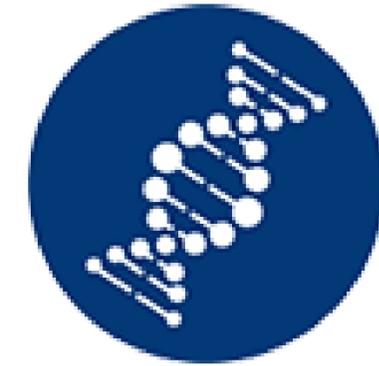


Comunicación con el paciente



# El avance en la secuenciación genética

## Proyecto IMPACT



IMPACT  
Genómica

➔ Da acceso desde el Sistema Nacional de Salud a la secuenciación completa del genoma



➔ Infraestructura cooperativa que contribuye al diagnóstico de enfermedades raras y otras enfermedades genéticas de forma equitativa en todo el territorio

# El avance en la secuenciación genética

## GENOMA EN TRÍO:



Individuo

+

ambos progenitores



de enfermedades raras y otras enfermedades genéticas  
de forma equitativa en todo el territorio



# Conflictos éticos

Niña de **11 años**, en estudio desde los 8 meses por hipotonía asociada a rasgos faciales dismórficos, estrabismo, cardiomegalia, hipoacusia, aplasia de bulbos olfatorios y retraso de desarrollo psicomotor:

1

8 meses array-CGH → resultado NO contributorio

2

4 años panel de genes → resultado NO contributorio



# Conflictos éticos

11 años (2024)



Secuenciación del genoma completo (WGS)



Duplicación patogénica del gen USP9X



Discapacidad Intelectual Sindrónica ligada al X-99

4 años panel de genes → resultado NO contributorio



# El avance en la secuenciación genética

Test ⊕  
informativos



⊕ Hallazgos  
incidentales

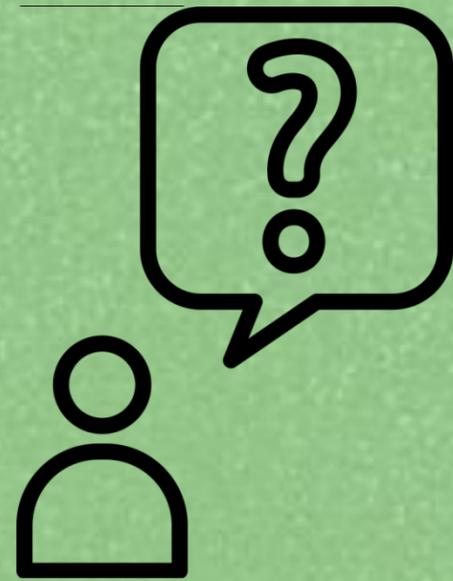


¿Se deben  
comunicar a los  
pacientes?

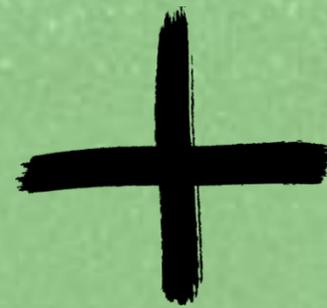


# El avance en la secuenciación genética

Notificación automática de las mismas si:



Implicaciones graves



Condición prevenible o tratable

**pacientes?**



# Conflictos éticos

Adolescente varón de **14 años**, con TEA grado III y retraso del desarrollo psicomotor detectado a los 3 años de edad:

**1** 4 años (2015): Cariotipo + X frágil + Arrays CGH

**2** 7 años (2018): Arrays CGH + Panel de genes

NO  
contributorio

# Conflictos éticos

Adolescente varón de 15 años con TEA grado III y retraso del desarrollo psicomotor detectado a los 3 años de edad:

1

4 años (2008) + Array CGH + X frágil + Arrays CGH

Variables de significado incierto (VSI)

2

7 años (2011) + Array CGH + Panel de genes

NO contributorio

# El avance en la secuenciación genética

Test ⊕  
informativos



⊕ variables de  
significado  
incierto



importante  
reevaluarlas!



# El avance en la secuenciación genética

Test ⊕  
informativos



⊕ variables de  
significado  
incierto



ilimportante  
reevaluarlas!

<1 año: laboratorio

>1 año: solicitante

# Conflictos éticos

Adolescente varón de **14 años**, con TEA grado III y retraso del desarrollo psicomotor detectado a los 3 años de edad:

3

14 años (2024):  Panel de genes



Variante patogénica



Sd de Noonan 7



# Recomendaciones

## Consentimiento informado:

- Ambos tutores legales
- Carácter voluntario
- Posibilidad de negarse
- Gestión de hallazgos incidentales y derecho a no conocerlos



## Asesoramiento genético:

- Consulta pre-test y post-test
- Acudir a consulta  $\neq$  solicitar test



## Selección de test diagnóstico:

Prueba lo suficientemente eficiente que minimice al mínimo la probabilidad de HI y VSU



Importancia  
de la  
comunicación



# Recomendaciones

## Consentimiento informado:

- Ambos tutores legales
- Carácter voluntario
- Posibilidad de negarse
- Gestión de hallazgos  
derecho a no conocer

## Asesoramiento genético:

test y post-test

ta  $\neq$  solicitar test



Comité de  
Ética Asistencial  
(CEA)

## Selección

Prueba lo suficiente  
eficiente que minimice

la probabilidad de HI y VSU

ancia

la

comunicación



# Conclusiones

**1 Pruebas complementarias con grandes implicaciones éticas y emocionales**

**2 Selección el test genético adecuado**

**3 Esquema correcto de asesoramiento genético**

**4 Individualizar la decisión**



# Bibliografía

1. Espada-Musitu D, Manero-Azua A, Vado Y, Perez de Nanclares G. Asesoramiento genético en la era de la secuenciación masiva. *Anales de Pediatría*. 2025; 102 (1).
2. Sergi M, Keinath M, Fanaroff J, Miller K. Ethical Considerations of Genome Sequencing for Pediatric Patients. *Seminars in Pediatric Neurology*. 2023; 45 (1).
3. García-Payá E. Genética Pediátrica. Web del Servicio de Pediatría del Departamento de Salud de Alicante [Internet] [Consultado el 18 de marzo 2025]. Disponible en: [https://serviciopediatria.com/wp-content/uploads/2023/10/2023\\_10\\_Genetica-I.pdf](https://serviciopediatria.com/wp-content/uploads/2023/10/2023_10_Genetica-I.pdf)
4. Eichinger J, Elger BS, Koné I, Filges I, Shaw D, Zimmermann B, et al. The full spectrum of ethical issues in pediatric genome-wide sequencing: a systematic qualitative review. *BMC Pediatrics*. 2021; 21 (1): 387.

# Bibliografía

5. Díez-López I et al. Estudios genéticos en pacientes asintomáticos a demanda de la familia.

Rev

Esp Endocrinol Pediatr. 2020; 11(1): 52-56

6. Pàmpols I, García-Sagredo J, Pérez-Aytés A, Díaz de Bustamante A. Web de la Asociación

Española de Genética Humana [Internet] [Consultado: 20 de marzo 2025]. Disponible en:

<https://aegh.org/download/821/comision-de-etica-docs-publicos/16894/respuesta4-pruebas-geneticas-en-menores-asintomaticosabril2019-2.pdf>

7. Bertier G, Sénécal K, Borry P, Vears DF. Unsolved challenges in pediatric whole-exome

sequencing: A literature analysis. Critical Reviews in Clinical Laboratory Science

54(2).

**¡Muchas gracias!**

**Patricia Luis Herrera**

**patricialuisher@gmail.com**

**Tutorizado por:**

**Dr Francisco Gómez**

**Agradecimiento a:**

**Dra María Tasso**

