



CONFLICTOS ÉTICOS EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PEDIÁTRICO

Luis Herrera P, Gómez Gosálvez F, Valdivia Villodre C, Puerta Beteta A, Ródenas Garcinuño T, Cutillas García A, García Máñez D, Mestre Ferrández E
Hospital General Universitario de Alicante

Introducción

Los **test genéticos** y, particularmente, las **técnicas de secuenciación genética**, son pruebas complementarias que han avanzado en gran medida en los últimos años, siendo una herramienta diagnóstica esencial en muchas patologías. Junto con la **mayor disponibilidad** de este tipo de test, también aumenta el número de casos en los que la solicitud o el resultado de los mismos lleva a **conflictos éticos** que los profesionales sanitarios no estamos, en muchas ocasiones, preparados para afrontar.

Casos clínicos

Caso 1: Enfermedad actual

Niña de 7 años sin antecedentes de interés y exploración física dentro de la normalidad a la que su pediatra de Atención Primaria solicita una analítica sanguínea en contexto de sintomatología alérgica. En esta se objetiva una hipertransaminasemia, por lo que se decide solitar una analítica más completa, en la que se halla un **aumento de la enzima creatina kinasa**, por lo que es derivada a **Neurología Infantil**.

Caso 1: Procedimientos diagnósticos

Se solicita un **panel de genes** que llega al diagnóstico de **Distrofia Muscular de Cinturas R1 asociada a Calpaína 3**, patología para la que **no existe tratamiento específico** y que produce una debilidad progresiva que acaba **impidiendo la deambulación**.

Caso 1: conflicto ético

Debemos **plantearnos la indicación** de test genéticos en **pacientes asintomáticos**, especialmente si las posibilidades diagnósticas **no tienen tratamiento preventivo**.

Por otra parte, al ser la paciente **menor de edad**, informar de estos resultados a los padres posibilitaría que conociera el diagnóstico en un futuro aún no siendo esta su voluntad, por lo que entramos en conflicto con la **autonomía del paciente**. También debemos tener en cuenta que, si el paciente es informado por su familia, no aseguramos que la **transmisión sea veraz y adecuada**.

Caso 2: Enfermedad actual

Varón de 14 años en estudio desde los 3 años por **retraso en el desarrollo psicomotor** y **Trastorno del Espectro Autista**. No tiene otros antecedentes de interés y su exploración física está dentro de la normalidad. Ante sospecha de una patología genética de base, su Pediatra de Atención Primaria le deriva a **Neurología Infantil**.

Caso 2: Procedimientos diagnósticos

- 1 **Arrays CGH**: no contributorio.
- 2 **Cariotipo**: no contributorio.
- 3 **Panel de genes**: 2 **variables de significado incierto**.

Caso 2: conflicto ético

Las **variables de significado incierto** son variantes genéticas a priori no relacionadas con ninguna patología, pero que **no pueden clasificarse como benignas**.

Estos resultados, que carecen de interpretación clínica y no modifican el plan de actuación, pueden generar **ansiedad** en los pacientes y sus familias y conllevar la realización de otras pruebas complementarias. El hallazgo de este tipo de variables constituye uno de los **inconvenientes** de la solicitud de test genéticos. La decisión sobre informar o no a la familia de las mismas tiene importantes **implicaciones éticas y emocionales**.

Conclusiones

- 1 Es fundamental realizar una **adecuada valoración riesgo-beneficio** a la hora de solicitar un estudio genético.
- 2 Se debe llevar a cabo una cuidadosa **selección del test** a solicitar optando por aquellos que sean eficientes para el diagnóstico aportando la **menor cantidad de información**.
- 3 En caso de realizar un test genético, debe seguirse un adecuado esquema de **asesoramiento genético**.