

CONSENTIMIENTO INFORMADO EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LA SICLEMIA

*Xiomara Hevia Castro¹, Odalys T. Hernández Quintero², Rinaldo González Pérez³,
Bárbara Iglesias González⁴ y Rafael Muñoz Soca⁵*

DeCS: ANEMIA DE CELULAS FALCIFORMES; PREVALENCIA; BIOETICA; DIAGNOSTICO PRENATAL; ATENCION PRIMARIA DE SALUD.

La siclemia es una enfermedad genética que se hereda de forma autosómica recesiva, caracterizada por anemia crónica, crisis dolorosas recurrentes y mayor susceptibilidad a las infecciones, las cuales exhiben un rango variable de severidad. Para esta afección no existe tratamiento específico, ni es posible prevenir las crisis, ni las complicaciones.

Para que exista un enfermo, este debe ser el producto de la concepción de una pareja, considerada de alto riesgo en la que ambos miembros sean portadores de hemoglobina SA o heterocigotos. Estos, de acuerdo con las leyes mendelianas, tienen un riesgo de un 25 % de tener un niño enfermo u

homocigoto, y de un 50 % que sea portador como ellos; mientras que un 25 % tiene probabilidades de ser un niño sano.¹

En Cuba, la frecuencia de la enfermedad oscila entre el 3 y el 7 % en las diferentes regiones, con un incremento significativo en las regiones orientales.² Es por ello que desde 1983 se desarrolla en nuestro país un Programa Nacional para la Prevención de Anemia Falciforme, que se basa en la detección de las parejas de riesgo mediante un pesquisaje a las mujeres embarazadas, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal, a las que se brinda la oportunidad de interrumpir el embarazo en los casos que el feto esté afectado, lo que a su vez permite reducir la incidencia de la enfermedad.³

¹ Especialista de I Grado en Pediatría. Profesora Asistente de la Facultad de Medicina de 10 de Octubre.

² Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesora Asistente de la Facultad de Medicina de 10 de Octubre.

³ Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Máster en Epidemiología. Profesor Asistente de Medicina General Integral de la Facultad de 10 de Octubre.

⁴ Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesora Instructora de la Facultad de Medicina de 10 de Octubre.

⁵ Especialista de I Grado en Administración de Salud. Profesor Asistente de la Facultad de Medicina de 10 de Octubre.

El hecho de que el examen para determinar los portadores de la anemia falciforme haya tenido éxito en Cuba, demuestra la importancia de la situación política y social de las campañas de este tipo, pues la salud socializada preserva el derecho de todos los ciudadanos al disfrute del servicio de salud; sin embargo, los servicios privatizados o por seguros no garantizan su acceso a todos los miembros de la sociedad, por ejemplo, en Estados Unidos el 12 % de la población no tiene cobertura del seguro médico, por lo que en ese país han fracasado los intentos de localización de los portadores, en la que se considera que un individuo de cada 10 se halla afectado.⁴

Lógicamente, esta desigualdad hace que las madres ricas puedan ser estudiadas y tomar decisiones sobre su futura descendencia, con lo cual según sus deseos, puedan evitar el nacimiento de un niño con problemas. Esto no sucede con las madres pobres, lo que hace que estas familias con pocos recursos económicos se vean más afectados, con niños enfermos necesitados de cuidados especiales. También con los años se creará un desbalance en la prevalencia de las enfermedades genéticas entre las clases pobres y ricas, lo cual puede provocar tendencias eugenésicas contra las clases más necesitadas de apoyo social.

Cuba es el único país de América Latina que posee un programa genético básicamente comunitario, que incluye además el desarrollo de la tecnología apropiada. Nuestro sistema nacional de salud propicia condiciones específicas favorecedoras del desarrollo del cumplimiento de estos programas de pesquiasaje masivo.

Es también en nuestro país donde está ampliamente desarrollada la atención primaria, y toda nuestra población tiene a su alcance un consultorio, donde una Enfermera y un Médico de Familia le brindan atención especializada. Estos galenos tienen a

su cargo diferentes programas, por ejemplo, el de riesgo preconcepcional, y el Programa de Atención Materno Infantil (PAMI), y dentro de este la captación del embarazo con el subsiguiente seguimiento de las gestantes, puérperas y los recién nacidos, todo lo cual garantiza el éxito del programa.

En la captación del embarazo el Médico de Familia indica, entre otros complementarios, la electroforesis de hemoglobina para la detección de posibles parejas de riesgo, pues en caso de que la gestante resulte portadora de hemoglobina SA, se le indicaría el estudio a su pareja. Más adelante, si resultaran ser parejas de riesgo, se coordinaría con el genetista del área para indicar una prueba de tecnología avanzada encaminada al diagnóstico prenatal de la siclemia.

Pero, ¿conoce el Médico de Familia que el diagnóstico prenatal, representa la más significativa aplicación de la tecnología en humanos, y plantea una serie de cuestiones difíciles de resolver en relación con los puntos de vista éticos, morales y filosóficos, que a su vez están sujetos a variaciones individuales?, ¿conoce el Médico de Familia qué es la bioética y el consentimiento informado?

Desarrollo

El Médico de Familia necesita una adecuada relación médico-paciente que propicie la educación y asesoramiento necesarios, antes de someter a un paciente a una prueba diagnóstica. Se le debe proporcionar toda la información acerca del estudio que se le realizó y sus consecuencias, ya que por ejemplo, la simple indicación de una electroforesis de hemoglobina puede arrojar como resultado que la paciente sea portadora de la enfermedad (drepanocitemia), y esto implicaría a su vez, un cambio en su

imagen, que hasta ahora era de una persona aparentemente sana, por lo que puede quedar estigmatizada, y todo ello genera temor, ansiedad y necesidad de un asesoramiento genético posterior.

En los programas masivos de prevención de las enfermedades genéticas, aunque al tomarle la muestra a la embarazada se le explica la enfermedad que se va a estudiar y el pronóstico, ella no es consciente de que el resultado de esa prueba puede conllevar más adelante a la elección del aborto selectivo de su futuro hijo, como ocurre en el programa de detección de la sickle cell anemia, por lo que es necesario que los estudios prenatales se basen en la voluntariedad de la mujer y la pareja para que se preserve la autonomía y la identidad de la familia. Este consentimiento voluntario, con el cual los pacientes brindan su aprobación o conformidad con la conducta médica que le ha sido explicada, es conocido dentro de la filosofía como consentimiento informado.⁵

El paciente tiene derecho que se le comunique por su médico todo lo necesario para que pueda dar su consentimiento informado previamente a la aplicación de cualquier estudio, procedimiento o tratamiento.⁶ El consentimiento informado constituye en la actualidad un requisito indispensable en la relación médico-paciente, y admite diferentes matices en su ejercicio que provocan distintas conductas. Los pacientes tienen el derecho de participar activamente en su atención médica individual, lo que los hace más responsables de su salud.⁷

Las técnicas de detección y diagnóstico permiten aconsejar adecuadamente a las parejas que se consideren (previo estudio) de alto riesgo. Las decisiones son a menudo difíciles de tomar, y suponen evitar el embarazo o aceptar sus riesgos. Estudios recientes en Francia señalan que las parejas descartan el embarazo si no existe la

posibilidad de realizar un examen prenatal; en cambio, si este es posible, el 85 % de las parejas deciden tener descendencia,⁴ ya que el objetivo del diagnóstico prenatal es dar seguridad cuando el feto es sano, y brindar la información, pronóstico y elección reproductiva cuando está afectado.⁸

El diagnóstico prenatal cumple el principio filosófico de beneficencia, al identificar la enfermedad con vistas al mejoramiento del pronóstico. Todo esto conlleva a grandes discusiones morales, los intereses del feto se supeditan a la familia y la comunidad, ya que se plantea el llamado estado moral especial del feto, que va desde creer que este tiene un estado independiente, hasta limitarlo al criterio de que su estado moral es igual al de cualquier persona nacida. El diagnóstico prenatal es, por lo tanto, el único tipo de diagnóstico médico que puede culminar con la muerte intencional y conformar así el gran dilema bioético, que estriba en respetar la autonomía de la embarazada y actuar en beneficio del feto, recordando que su única alternativa siempre será a través de su mamá.⁸

¿Qué es la bioética?

Se ocupa de valorar en la sociedad las consecuencias del avance de la biología humana, no es la ética de la biología, su idea central es respeto a la vida humana, por ello es necesario mantener viva la discusión de los dilemas morales que van surgiendo con el avance de la genética médica.

Uno de los principales textos fundadores de esta disciplina es el Código de Nuremberg, redactado por la Asociación Médica Mundial tras conocerse las atrocidades perpetradas en nombre de la ciencia bajo el nazismo. Este documento se consagra al principio de la necesidad del libre consentimiento de toda persona invitada a someterse a un experimento médico.

La libertad humana individual de derecho y de la solidaridad, son los principios

rectores de la bioética en torno a los cuales parece haber un consenso internacional. Sobre estas bases ella constituye una manera de resolver los conflictos de valores, el conflicto entre imposición colectiva y libertad individual, lo cual se manifiesta, por ejemplo, en los programas de diagnóstico.

¿Deben ser estos obligatorios en beneficio de la salud pública, o hay que dejar a la apreciación de los individuos la conveniencia de recurrir o no a pruebas cuyos resultados puedan tener graves consecuencias para ellos y para su familia? Los principios bioéticos de respeto por la autonomía de las personas requiere que las parejas conozcan no solo el propósito de las pruebas diagnósticas, sino también el procedimiento a utilizar y los riesgos y beneficios que de este se derivan.

Es importante explicar claramente a la embarazada los riesgos y beneficios de la técnica a realizar para que ella decida o no su uso, tanto en los estudios que el Médico de Familia pueda indicar a nivel de la atención primaria, como también brindar la información necesaria que el paciente le solicite para apoyar los estudios que le hayan sido indicados por el genetista del área

o en el nivel secundario de atención, de manera que siempre esté la paciente bien informada de los riesgos y beneficios del estudio que va a realizársele.

Por todo lo antes expuesto, los puntos de vista reflejados con elementos recopilados de diferentes bibliografías revisadas, esperamos que nuestro trabajo de una forma modesta sirva para que nuestros médicos de atención primaria conozcan algunos aspectos bioéticos que son de indispensable uso en su quehacer diario, y que esto sirva además para despertar el interés por el tema y profundizarlo como parte de su estudio individual.

Podemos concluir planteando que ningún proceder investigativo deberá practicarse sin que esté precedido del asesoramiento adecuado, y con el correspondiente consentimiento informado de los participantes, respetando así el principio de la voluntariedad. Cuando el Médico de Familia recomiende la realización de un estudio a su paciente, debe plantearle de forma balanceada sus riesgos y beneficios, para cumplir así con aspectos imprescindibles de la bioética médica.

Referencias bibliográficas

1. Old JM. Prenatal diagnosis of the hemoglobinopathies genetic disorders and the fetus. *JAMA*: 1992;45:468-90.
2. Granda H. Cuban programs for prevention of sickle cell disease. *Lancet* 1991;337:152-3.
3. Heredero L. Un programa de genética en un país desarrollado, Cuba. *Bol Of Sanit Panam* 1993;115:32-8.
4. Galjaard H. Diagnóstico prenatal. *Crónica de una vida anunciada*. Correo de la UNESCO 1994;(18):45-6.
5. Ayala Serret S. La prevención de las enfermedades genéticas: un dilema bioético en el tratamiento de parejas de alto riesgo de sickle cell anemia. En: Acosta Sarriego JR. *Bioética*. La Habana: Centro F, Varela, 1997:209.

6. Asociación Americana de Hospitales. Declaración de derecho del paciente. Documentos de interés en Bioética. Milán: Centro Juan Pablo II, 1973:12.
7. Lavados J. *Bioética*. Santiago de Chile: OPS, 1995:67-9.
8. Barrios B. Dilema bioética del diagnóstico prenatal: Acosta JR. *Bioética*. La Habana: Centro: F. Varela 1997:205.

Recibido: 29 de marzo del 2001. Aprobado: 29 de marzo del 2001.

Dra. Xiomara Hevia Castro. Vista Alegre #110 apartamento 1 entre Poey y Heredia, Víbora, municipio 10 de Octubre, Ciudad de La Habana, Cuba.