

Diagnóstico genético y cirugía profiláctica, un desafío ético

“A diferencia de las restantes especies animales, la especie humana tiene y no puede no tener historia; el hecho de proyectar y la actitud ante lo proyectado y conseguido hacen que el hombre sea *animal historicum*”

Pedro Laín Entralgo, *Cuerpo y Alma*

Sobre el artículo: Fernández Gianotti T y col. Carcinoma medular de tiroides familiar (CMTF): primera familia descrita con CMTF asociado a la mutación Cys611Trp del proto-oncogen RET. Rev. Hosp. Ital. B.Aires 2004; 24: 8-11.

Es interesante observar cómo los dilemas éticos frecuentemente acompañan a los avances técnicos, y es importante tenerlos en cuenta en nuestros razonamientos y tomas de decisión como para que el resultado, es decir la decisión que tomemos, sea de mejor calidad.

El diagnóstico genético abre un sinnúmero de posibilidades, pero también nos enfrenta a decisiones difíciles.

Por lo general, las decisiones médicas son correctas desde el punto de vista ético, pero sobre todo en situaciones complejas, el análisis metódico y conciente de las cuestiones éticas puede hacer que la toma de decisiones implique menos estrés para los profesionales. Y en otros casos, ser realmente beneficiosa para el paciente, ya que se puede llegar a decisiones más acertadas poniendo en la balanza no solamente el aspecto técnico del caso sino también los valores en juego.

¿Se pueden incluir metódica y sistemáticamente los problemas éticos en nuestros razonamientos médicos? ¿O son de tanta incertidumbre que no aportan mucho a la toma de decisión?

La respuesta es sí, se pueden procesar las cuestiones éticas con certidumbre aceptable y hay una vasta bibliografía y experiencia al respecto. Por otro lado, en cuestiones técnicas en medicina no tenemos prácticamente ninguna situación en la que se pueda afirmar que exista certidumbre total, es decir que sea cien por ciento sensible y específica, por lo tanto la labor en medicina implica siempre un grado de incertidumbre que hemos aprendido a manejar. Ni las decisiones técnicas son tan ciertas, ni las decisiones éticas son tan inciertas.

Lo ideal es hacer un diagnóstico lo más cierto posible y hacer una buena evaluación ética de la situación. En ese orden.

Hay muchos métodos para el razonamiento moral en medicina. Casi todos ellos se apoyan en la historia clínica, y luego de un diagnóstico de situación clínica se pueden usar como guía las siguientes preguntas:¹

1. ¿Cuál es el problema moral?
2. ¿Existen otros o mejores caminos para ver el problema?
3. ¿Qué datos son relevantes?
4. ¿Cuáles son los cursos alternativos de acción?
5. ¿Qué consecuencias tienen las diferentes alternativas?
6. ¿Qué derechos, deberes y valores son importantes? (profesionales, religiosos, sociales, individuales, etc.)
7. Si existen conflictos de valores ¿qué consideración tiene más peso?
8. ¿Cuál es la debilidad que podríamos encontrar en la aparente mejor solución?

Es una modesta aproximación. Hay métodos más interesantes, mejor desarrollados (no es objeto de este aporte explicarlos en detalle) como el que usamos en el Comité de Bioética de nuestro Hospital, pero el objetivo es tener presente que los problemas éticos deben ser considerados en cada encuentro con un paciente.

Debemos incorporar un momento para los temas éticos a la sistemática que tengamos para abordar un paciente. Así como utilizamos el estetoscopio en forma habitual, por ejemplo, y aprendemos a reconocer y analizar los ruidos cardíacos o a auscultar los campos pulmonares o revisamos en forma sistemática el abdomen, debemos usar el “etoscopio”, como diría Mainetti², y reservar un momento del razonamiento médico para pensar los problemas éticos.

I. PROBLEMAS ÉTICOS QUE PLANTEA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN GENERAL

Como regla general, la experiencia relatada en la bibliografía² sostiene que:

- El diagnóstico genético debería ir acompañado de un soporte psicológico adecuado (“*counseling*”).
- No debería realizarse sin el consentimiento informado del paciente, debidamente documentado.
- No se debería revelar la información a terceras personas sin la autorización escrita del paciente.

Estas recomendaciones expresan el debido respeto a la privacidad, la confidencialidad y la autonomía.

Y hay algunas preocupaciones que no deberían ser ajenas a nuestra realidad:

Puede existir discriminación basada en información genética, tanto en lo laboral como en las compañías de seguros de salud y de vida. En nuestro país es una práctica relativamente nueva, pero esto no es óbice como para que supongamos que será una práctica generalizada y deberíamos prever las consecuencias.

En EE.UU. existen leyes que protegen a las personas de tests realizados sin consentimiento y regulan el acceso a la información (protegen la confidencialidad). Las excepciones son: determinación de paternidad, por orden judicial o investigaciones anónimas.

Hay preocupación también acerca de la retención de muestras, ¿deberían destruirse o se pueden guardar para pruebas futuras?

¿A quién pertenece la información genética?

¿Cuál es la obligación del médico para con la familia del paciente que puede resultar afectada?

¿La responsabilidad del médico se extiende al cuidado de los familiares también?

Existe la posibilidad de error en los tests genéticos que debe ser tenida en cuenta.

II. CIRUGÍA PROFILÁCTICA: ALGUNAS CONSIDERACIONES

La decisión de realizar cirugía profiláctica es controversial, aunque en individuos en los que la predisposición genética existe, la decisión de no operar también constituye un problema.

El consentimiento informado exhaustivo debe ser implementado. Una evaluación por parte del paciente de los riesgos y beneficios es mandatoria.

¿Es una enfermedad y debe ser cubierta por el seguro de salud?: los ámbitos de lo que se considera salud y enfermedad son definidos culturalmente. Por lo tanto, si en este momento no están definidas como enfermedad estas situaciones, seguramente asistiremos a su categorización de alguna manera.

¿Es un procedimiento experimental y los pacientes en estas condiciones deben ser estudiados según los estándares de la metodología y la ética de la investigación?

TIROIDECTOMÍA PROFILÁCTICA

La cuestión que plantea la tiroidectomía profiláctica en la predisposición genética al carcinoma medular de tiroides familiar es muy interesante, ya que además se suma a los problemas mencionados anteriormente, el hecho de que los posibles pacientes son menores de edad en la primera y segunda infancias.

Por un lado hay indicios de una posibilidad elevada de aparición del cáncer a edades muy tempranas (90%), aún antes de la alteración bioquímica característica y eso habla a favor de una cirugía temprana. Por otro lado, habría que poner en la balanza la alteración hormonal que puede producir la exéresis

completa de la glándula tiroides tan precozmente. ¿Cuál sería el momento ideal para realizar la cirugía?

El hecho de que sean menores de edad introduce una variable importante. No es el caso de la predisposición al cáncer de mama que puede ser también estudiado genéticamente y que afecta a personas adultas, sino de niños cuyos padres son los que toman la decisión. ¿Pueden negarse los padres a la cirugía?

En estos casos, donde las probabilidades de aparición del carcinoma es tan alta, ¿qué hacer si los padres se oponen a la cirugía?

¿Existe alguna forma efectiva de detección temprana de la patología?

¿Se comportan de la misma manera, en la expresión clínica, las diferentes mutaciones encontradas?

¿Hay suficiente evidencia de que estamos ante un tratamiento validado o estos sujetos deben ser estudiados dentro de algún protocolo de investigación hasta que haya más experiencia en el mundo?

Éstas y otras preguntas se podrían hacer desde el punto de vista del análisis ético. Este aporte solamente pretende mostrar que el análisis ético está indefectiblemente unido al análisis médico del caso y que, en muchas ocasiones, se llega a la misma conclusión pero de una manera enriquecedora para todos los que participan de una situación médica compleja.

Y el análisis dentro de un Comité de Bioética, al ser multidisciplinario, aporta otras visiones a veces impensables para la mirada médica, que siempre es sesgada.

Rosa Angelina Pace
Comité de Bioética,
Hospital Italiano de Buenos Aires

REFERENCIAS

1. De Ville K, Landman WA. Medical ethics, moral reasoning, and medical education: introduction to a special section of student essays. *Curr Surg* 2000; 57(2): 149-50.
2. Mainetti JA. *Bioética Ilustrada*. La Plata: Ediciones Quirón; 1994.
3. Anderlik MR, Lisko EA. Medicolegal and ethical issues in genetic cancer syndromes. *Semin Surg Oncol* 2000; 18: 339-46.

Recibido: 10 dic. 2004

Aceptado: 30 dic. 2004