

## De la ética del diagnóstico, al diagnóstico ético

C. Martínez González<sup>a</sup>, C. Sánchez Pina<sup>b</sup>, L. Fernández Menéndez<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Pediatra. CS San Blas (Servicio Madrileño de Salud, Área 10). Parla, Madrid.

<sup>b</sup>Pediatra. CS de Griñón (Servicio Madrileño de Salud, Área 10). Griñón, Madrid.

<sup>c</sup>Psiquiatra. Centro de Salud Mental (Servicio Madrileño de Salud, Área 10). Parla, Madrid.

Rev Pediatr Aten Primaria. 2008;10:81-7

Carmen Martínez González, cmartinez.gapm10@salud.madrid.org

### Resumen

Presentamos a un paciente con diagnóstico fundamentalmente clínico, con el objetivo de mover a la reflexión sobre la necesidad de añadir un nombre o un diagnóstico preciso, a través de pruebas complementarias en algunas patologías complejas por su manejo y connotaciones psicosociales, como la trisomía XYY.

**Palabras clave:** Ética, Enfermedades genéticas, Diagnóstico genético, Trisomías, Cariotipo, Confidencialidad.

### Abstract

We present a case report with a mainly clinical diagnosis, with the objective of moving to think about the necessity of adding a name or precise diagnosis, through complementary exams in some complex handling conditions with psychosocial connotations, as in XYY trisomy.

**Key words:** Ethics, Genetic disease, Genetic diagnosis, Trisomy, Karyotype, Confidentiality.

A propósito de un caso, con diagnóstico fundamentalmente clínico, queremos mover a la reflexión sobre la necesidad de añadir un nombre o un diagnóstico preciso a través de pruebas complementarias en algunas patologías complejas por su manejo y connotaciones psicosociales.

El caso clínico es el de un adolescente varón de 14 años en la actualidad. Entre

sus antecedentes personales destacamos: convulsiones febriles desde los 4 meses hasta los 2 años de edad, controlado y tratado con valproato por un neurólogo; acné inflamatorio moderado, con tratamiento tópico exclusivo desde los 11 años; retraso del lenguaje sin hipoacusia, precisando apoyo logopédico durante los años de educación infantil, y escoliosis leve detectada en la

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

revisión de los 14 años. Actualmente pesa 66 kg (P90) y mide 174 cm (P97). En los estudios complementarios recientes sólo destacar una hipofunción tiroidea subclínica.

El núcleo familiar está formado por padres y un hermano de 17 años sin antecedentes médicos de interés; el padre refiere impulsividad e inquietud de pequeño y desde joven abuso étílico, hecho que ha generado conflictividad en el ámbito familiar. Ambos progenitores son colaboradores tanto en el ámbito escolar como en el sanitario.

El paciente es estudiado en consulta hospitalaria de neurología a los 8 años de edad a propuesta del Equipo de Orientación Psicopedagógica (EOEP) por problemas escolares, siendo diagnosticado de déficit de atención sin hiperactividad y retraso escolar leve con cociente intelectual (CI) límite iniciando tratamiento con metilfenidato; visto entonces también en el Centro de Salud Mental (CSM) para evaluación del retraso del aprendizaje, conductas disruptivas y dificultades familiares. A los 11 años es derivado de nuevo desde la consulta de Atención Primaria (AP) al CSM por alteraciones de conducta con un episodio de piromanía, alta impulsividad, pseudología fantástica y episodios con conductas disruptivas, además de una fragmentación del sueño con pe-

sadillas. Desde entonces tiene problemas de conducta, sobre todo en el ámbito escolar, con peleas y actitud desafiante, dando lugar a episodios que han requerido medidas disciplinarias con expulsión del centro escolar varios días. Sufrió acoso escolar durante el curso 2006/2007. Los padres están muy preocupados, apoyan las medidas escolares y tratan de contener a su hijo, actualmente en tratamiento con psicoterapia y tratamiento farmacológico en el CSM del área (gabapentina hasta 2.400 mg/día; metilfenidato hasta 36 mg/día; risperidona hasta 6 mg/día). En la última revisión de neurología, se confirma trisomía XYY. Valorando la posibilidad de ingreso en un centro de día, es rechazado por el motivo de presentar una enfermedad orgánica (trisomía XYY).

El síndrome XYY fue descrito por primera vez en 1965 por P. Jacobs, cuyo equipo relacionó la trisomía XYY con conductas delictivas, a través de estudios realizados en centros penitenciarios, llegando a hablar del concepto de "gen" o "cromosoma criminal".

Los varones con trisomía XYY son delgados, tienen talla alta probablemente determinada por el cromosoma Y extra<sup>1</sup>, la mayoría presenta un acné grave durante la adolescencia y pueden tener problemas antisociales o del comportamiento, así como una inteligencia inferior a la media.

El estudio de Jacobs suscitó gran polémica en la sociedad norteamericana, llegando a plantearse debates en torno a la posibilidad de un alejamiento de la sociedad de estos niños, en orden a evitar conductas criminales futuras. Sin embargo, estudios posteriores comprobaron que también la trisomía XXY (síndrome de Klinefelter) existía en mayor proporción en las penitenciarías que en el resto de individuos de la sociedad, concluyendo que en realidad ambas anomalías genéticas (XYY y XXY) podían provocar problemas de lectura y aprendizaje y, en ocasiones, cierto retraso mental (hasta un 25%) que determinaba dificultades escolares, sentimiento de rechazo social y escaso nivel intelectual. Toda esa constelación clínica es la que pudiera condicionar en el adulto una conducta antisocial, dificultades para hallar empleo, y como consecuencia de esta problemática, tendencia a la delincuencia. Esta explicación que, por supuesto, no tiene nada que ver con la existencia de un "gen criminal", sin embargo, no pudo evitar la estigmatización que todavía existe<sup>2</sup>.

La prevalencia de trisomía XYY en las poblaciones penales y hospitales psiquiátricos es superior (2-4%), al resto de la población (1,3/1.000)<sup>3</sup>, pero sólo el 1,89% de los delincuentes con retraso mental son XXY<sup>4</sup>.

Este tipo de casos nos lleva a retomar el dilema clásico determinista, entre los partidarios de la influencia del ambiente en el comportamiento y los partidarios de la influencia de los genes. Pero no queremos incidir en este tema, sino más bien en el siguiente ¿qué aporta un diagnóstico genético a un paciente de estas características?, ¿se debe realizar un diagnóstico genético preciso en pacientes con este perfil clínico?

### **Argumentos en contra de la necesidad del diagnóstico genético**

Las pruebas genéticas aunque ofrecen una información complementaria, no siempre se correlacionan directamente con la clínica, ya que nuestros genes interactúan con el ambiente de formas muy diversas, siendo casi imposible saber el peso específico de los condicionantes genéticos en relación a los factores ambientales. Por ello, es imprescindible ser muy cautos en la valoración de gran parte de los resultados genéticos, así como en interpretar la posible causalidad.

La misma Academia Americana de Pediatría (AAP) recomienda que, en ausencia de claros efectos beneficiosos terapéuticos o preventivos, los test genéticos pueden no estar indicados, entre otras razones por los riesgos psicosociales de producir ansiedad personal y familiar, dismi-

nución de la autoestima, estigma social y discriminaciones<sup>5</sup>. Aunque la AAP se refiere fundamentalmente al cribado de enfermedades neonatales, detección de portadores de enfermedades genéticas y test predictivos de enfermedades del desarrollo tardío, las consecuencias psicosociales de realizar un diagnóstico genético en determinadas patologías, como la trisomía XYY, pueden ser superponibles. Frente a estos riesgos, sin beneficios claros sobre todo en alternativas terapéuticas, se debe tener especial cuidado en la indicación de estudios genéticos y en la confidencialidad de los datos, si finalmente se realiza el diagnóstico.

Actualmente, el hecho de poder acceder con facilidad a múltiples estudios complementarios, a veces costosos, ha llevado a la generalización de pruebas diagnósticas, no siempre necesarias. Este hecho nos debe hacer replantear desde el punto de vista ético el sentido tradicional del acto médico, que debe tender a ser beneficiante para el paciente, o al menos a no ser maleficente.

Específicamente, en el contexto de la atención clínica a menores muchas decisiones, como la de obtener un diagnóstico a través de pruebas genéticas, competen a padres o tutores y a pediatras o especialistas y no al propio paciente. Son decisiones subrogadas o por repre-

sentación, es decir, tomadas por otro, porque el sujeto está en una circunstancia o en una etapa de la vida, como la infancia, en la que todavía no tiene la capacidad necesaria para decidir. Por eso, las decisiones tienen que ser sopesadas en función del beneficio del niño, y si éste no es claro, una opción a tener en cuenta puede ser la de diferir o posponer las pruebas genéticas, hasta que el menor pueda decidir por sí mismo.

Con o sin cariotipo confirmado, es difícil saber lo que aporta el cromosoma extra en un niño XYY para que manifieste un comportamiento agresivo, antisocial o para que tenga problemas de rendimiento escolar, en comparación con otro niño cualquiera, genéticamente XY, nacido y criado en condiciones sociales semejantes. Frente a esta incertidumbre ¿qué aporta la certeza de una patología genética?

### **Argumentos a favor de realizar un diagnóstico genético**

---

Diagnosticar la trisomía XYY de forma precoz es importante para que los padres se formen en esta anomalía y ayuden lo antes posible a su hijo creando las condiciones óptimas para su educación<sup>6</sup>; para los profesionales puede resultar beneficioso conocer la situación genética precisa y así canalizar los tratamientos adecua-

dos sin estigmatizar al paciente<sup>7</sup>. La información a los padres sobre los niños XYY debería corresponder a profesionales experimentados y especializados en trastornos genéticos, que conozcan los grupos de autoayuda adecuados a los que encauzarles. Los niños XYY deberían dejar de ser considerados como enfermos; si los padres son informados correctamente lo antes posible, pueden educar a los niños en el entorno estimulante adecuado, pueden solicitar las ayudas necesarias para su hijo buscando profesores de apoyo y profesionales de equipos multidisciplinares que ayuden al niño a formarse, y así estos niños podrán ser capaces de integrarse provechosamente en la sociedad en su etapa adulta, ya que hasta el 75% de los adultos XYY tienen empleos normales<sup>8</sup>. El diagnóstico genético puede contribuir a detectar también otros trastornos asociados que sean susceptibles de tratamiento médico<sup>9</sup>. Una limitación clara es que los médicos tenemos escasos conocimientos sobre cómo transmitir adecuadamente a los pacientes y a los familiares información completa sobre las alteraciones y anomalías genéticas<sup>10</sup>, hecho que es claramente una asignatura pendiente en nuestro currículo.

La ley recientemente aprobada sobre investigación biomédica<sup>11,12</sup> dice que la investigación biomédica y en ciencias de

la salud es un instrumento clave para mejorar la calidad y la expectativa de vida de los ciudadanos y para aumentar su bienestar. La libre autonomía de la persona es el fundamento del que se derivan los derechos específicos a obtener información y a otorgar el consentimiento. Esta ley establece el deber de confidencialidad por parte de cualquier persona que en el ejercicio de sus funciones acceda a información de carácter personal, así como también el derecho a no ser discriminado por causa de características genéticas; tampoco podrá discriminarse a una persona a causa de su negativa a someterse a un análisis genético.

Las personas tienen derecho, por su libre autonomía, a obtener la mejor información disponible sobre las características y causas de su enfermedad o la de sus hijos. No hacer una prueba de diagnóstico tan importante como un cariotipo, si está indicado, podría ser un grave error, entre otros motivos, porque no sabemos todavía qué enfermedades genéticas tendrán tratamiento en el futuro próximo. El diagnóstico genético se diferencia de muchas otras pruebas médicas en que puede predecir la aparición de trastornos, con frecuencia graves, y en que sus resultados pueden también ser importantes para los familiares del paciente. Los efectos a largo plazo del resultado de una prueba so-

bre una persona o su familia hacen que la garantía de calidad de los servicios de diagnóstico genético sea de una importancia extrema.

Los fenotipos conductuales son el equivalente psicológico de las manifestaciones somáticas o fisiológicas de un síndrome con etiología genética. No existe consenso sobre cómo hay que definirlos y en muchos casos se habla de probabilidades de presentar comportamientos, procesos cognitivos e interacciones sociales asociadas a un determinado genotipo. Existe una amplia variabilidad en la expresión, incluso de los más característicos rasgos de un síndrome genético; aun así,

el concepto de fenotipo conductual debe tener un valor clínico<sup>13</sup>. En el caso específico de menores, son los padres los que deben entender la incertidumbre inherente a toda recomendación médica. Pedir un cariotipo o cualquier otra prueba genética en la consulta puede ser de una gran trascendencia para el futuro del niño y para su familia, por lo que el asesoramiento sobre las características de la prueba y sus posibles resultados debe ser amplio, y la decisión consensuada, asegurando que los padres entiendan correctamente la información para decidir con pleno consentimiento si quieren o no conocer el cariotipo de su hijo.

---

## Bibliografía

1. Sotos JF. Actualización del hipercrecimiento. *An Pediatr.* 2004;60:79-86.

2. Hernández Caballero E. Genes criminales, la falacia de una sociedad perfecta. [Consultado el 05/10/2007]. Disponible en [www.cnt.es/granada/la\\_protesta6/08Genes.pdf](http://www.cnt.es/granada/la_protesta6/08Genes.pdf)

3. Genética y deficiencia mental. [Consultado el 05/10/2007]. Disponible en [www.munisurquillo.gob.pe/website/libros/Medicas/Lacadena/Mental.doc](http://www.munisurquillo.gob.pe/website/libros/Medicas/Lacadena/Mental.doc)

4. Marinina GP. Incidence of 47, XXY and 47, XYY karyotypes among the mentally ill who have committed antisocial acts. *Genetika.* 1981;17:165-73.

5. American Academy of Pediatrics. Committee on Bioethics. Ethical Issues With Genetic Testing. *Pediatrics.* 2001;107;1451-5.

6. Turner Center. XYY males an orientation. [Consultado el 03/06/2007]. Disponible en [www.aaa.dk/TURNER/ENGELSK/XYX.HTM](http://www.aaa.dk/TURNER/ENGELSK/XYX.HTM)

7. Ibarreña D, Balzi E, Rodríguez Cerezo A. El diagnóstico genético: problemas relacionados con la garantía de calidad en investigación, desarrollo y reglamentación [Consultado el 19/07/07] Disponible en [www.jrc.es/home/report/spanish/articulos/vol80/BIO1S806.htm](http://www.jrc.es/home/report/spanish/articulos/vol80/BIO1S806.htm)

8. The XYY condition. An information sheet for professional [consultado el 03/07/07]. Disponible en [www.guysandstthomas.nhs.uk/resources/PDF/X/XYXprofe.pdf](http://www.guysandstthomas.nhs.uk/resources/PDF/X/XYXprofe.pdf)

9. Ruud A, Arnesen P, Larsen L. Stimulant medication in 47, XYY syndrome: a report of two cases [consultado el 25/07/07]. Disponible en [http://journals.cambridge.org/download.php?file=%2FDMC%2FDMC47\\_08%2FS0012162205](http://journals.cambridge.org/download.php?file=%2FDMC%2FDMC47_08%2FS0012162205)

00109Xa.pdf&code=c12ca50f6e67cf106798fcc5cObfb3b2

**10.** Abramsky L, Hall S, Levitan J, Marteau T. What parents are told after prenatal diagnosis of a sex chromosome abnormality: interview and questionnaire study. *BMJ*. 2001;322:463-6.

**11.** Ley 14/2007, de 3 de julio de 2007, de Investigación Biomédica. BOE nº 159 de 4/7/2007. Bioeticaweb. [Consultado el 17/07/07]. Disponible en [www.bioeticaweb.com/content/category/6/44/44/](http://www.bioeticaweb.com/content/category/6/44/44/)

**12.** Ley 14/2007, de 3 de julio de 2007, de Investigación Biomédica. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2007;9:529-33.

**13.** Skuse H, Kuntsi J. Molecular genetic and chromosomal anomalies: cognitive and behavioural consequences. In: Rutter M, Taylor E, eds. *Child and Adolescent psychiatry*. Fourth Edition. Blackwell Publishing; 2002.

