

3-5 DE NOVIEMBRE
VALENCIA 2021



CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN
Genética Humana

TALLER INTERDISCIPLINAR de BIOETICA CLÍNICA

“Test genéticos predictivos en menores: debate ético sobre un caso práctico”

A. Pérez Aytes (Comisión Ética AEGH), A. Diaz de Bustamante (Comisión Ética AEGH), J. Reina Castillón (SEAGEN),
P. Marín Reina (SGCyD), F. Abad Santos (SEFF) J. Suela Rubio (AEDP)

1

Que es un conflicto ético

Que es un CBA. Diferencias entre un CEI y un CBA

Antonio Perez Aytés

Comision de Etica AEGH

Investigador emerito

Dismorfología y Genética Reproductiva

Grupo de Investigación en Perinatología

Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe.

Valencia

Conflicto vs Dilema:

- **Conflicto:**

- Cuando surge un problema o cuestión materia de debate.
- En su resolución se barajan varias posibilidades

- **Dilema:**

- Cuando estamos ante dos proposiciones contrarias disyuntivamente.
- Las proposiciones se anulan una a otra.

❖ Conflicto de valores

❖ Son individuales

COMITES DE BIOETICA ASISTENCIAL

Comités de Bioética Asistencial (CBA)

Comités de Ética Asistencial (CEA)

Comités de Bioética para la Asistencia Sanitaria (CBAS)

- Comités establecidos en todas las Comunidades Autónomas
- La mayoría CCAA preceptivo tener CBA de referencia tanto para centros públicos como privados
- Composición y funcionamiento regulados en normativas publicadas en los Boletines oficiales de las diferentes CCCAA

COMITES DE BIOETICA ASISTENCIAL

Composición:

- Entre 10-14 personas (Adscripción voluntaria. Periodos de convocatoria de candidatos. Proceso selección según normas internas)
- Personal del centro (departamento de salud)
- Una persona graduada en derecho (Experto en legislación sanitaria)
- Una persona ajena al ámbito sanitario (representante ciudadanía)

Función:

- Ayudar en la toma de decisiones
- Elaborar protocolos de actuación
- Formación de los miembros del comité y del resto del personal de la institución donde trabajan

3-5 DE NOVIEMBRE
VALENCIA 2021

COMITES DE ETICA DE LA INVESTIGACION (CEI)

Se constituyen al amparo de la ley 14/2007 de investigación Biomédica
(Título I, art.12: Comités de Ética de la Investigación)

Funciones:

- Evaluar cualificación investigadores
- Ponderar aspectos éticos y legales del proyecto
- Ponderar balance riesgos-beneficios
- Velar por procedimientos trazabilidad muestras biológicas
-

e) Informar, previa evaluación del proyecto de investigación, toda investigación biomédica que implique intervenciones en seres humanos o utilización de muestras biológicas de origen humano, sin perjuicio de otros informes que deban ser emitidos. No podrá autorizarse o desarrollarse el proyecto de investigación sin el previo y preceptivo informe favorable del Comité de Ética de la Investigación.

COMITES DE BIOETICA ASISTENCIAL

- Sus informes (dictámenes) no son vinculantes
- Su función es facilitar las decisiones clínicas
- Proceso de deliberación

Que NO es un CBA:

- Hacer de mediador en conflictos entre profesionales
- Proponer sanciones
- Emitir dictámenes sobre la ética profesional o las conductas de los profesionales o los pacientes
- “ ” reclamaciones administrativas o jurídicas

2 Test predictivos en menores: Estado actual de la situación

Purificación Marín Reina

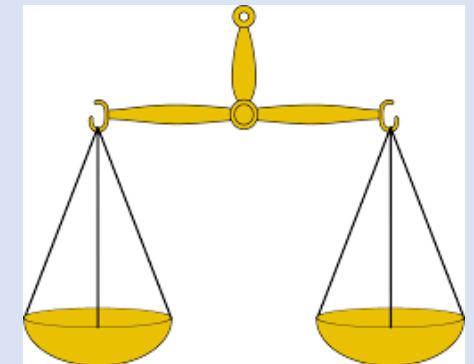
Médico Adjunto de Pediatría

Unidad de Dismorfología y Asesoramiento Genético

Hospital Universitari i Politècnic La Fe

Valencia

BENEFICIO DEL MENOR



ASHG/ACMG REPORT**Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications
of Genetic Testing in Children and Adolescents****Table I****Potential Benefits and Harms of Genetic Testing of Children**

Category	Benefits	Harms
Medical issues	Early and effective preventive or therapeutic interventions Increased surveillance Avoiding unnecessary surveillance Refinement of prognosis Clarification of diagnosis	Ineffective or harmful preventive or therapeutic interventions
Psychosocial issues	Reduction of uncertainty Reduction of anxiety Opportunity for psychological adjustment Ability to make realistic plans for education, employment, insurance, and personal relationships Alerting other family members to genetic risk	Alteration of self image Distortion of parents' perception of child Increased anxiety and guilt Altered expectations by self or others for education, employment, and personal relationships Identifying other family members with late-onset diseases Discrimination in employment and in obtaining insurance Detection of misattributed paternity or adoption Coerced decisions
Reproductive issues	Avoiding birth of child with genetic disease Preparing for birth of child with genetic disease Informed family-planning decisions by parents	

ASHG/ACMG REPORT

Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents

3. *If the medical or psychosocial benefits of a genetic test will not accrue until adulthood, as in the case of carrier status or adult-onset diseases, genetic testing generally should be deferred.* Exceptions to this principle might occur when the adolescent meets conditions of competence, voluntariness, and adequate understanding of information. Further consultation with other genetics services providers, pediatricians, psychologists, and ethics committees may be appropriate to evaluate these conditions.

Genetic testing in asymptomatic minors: recommendations of the European Society of Human Genetics

General considerations

- (1) The primary reason to carry out a genetic test on a person who does not have the capacity to consent should be his or her direct benefit.
- (2) The opinion of the minor shall be taken into consideration as an increasingly determining factor in proportion to his or her age and degree of maturity. Decision-making involving the health care of a minor should include, to the greatest extent feasible, his or her consent or assent.
- (3) The parents (or legal guardians) should participate as much as possible in the decision-making process regarding the health care of their children. If the decision of the minor's parents or legal guardians is not to the direct benefit of the minor, health care professionals have the responsibility to defend the interests of the minor.
- (4) Although parental support is recommended, asymptomatic minors with a genetic risk who are well informed, have an adequate understanding of a test and its potential implications, have the capacity to make this decision, are not exposed to external pressure and have received appropriate counseling, should be considered competent to undergo genetic testing.

(5) Parents are responsible for informing their children about their genetic risk, tailoring the information to their age-related capacities. Genetic services should take a supportive role in this process.

(6) Genetic counseling is always required when considering genetic testing in asymptomatic minors. Health care professionals should provide sufficient attention to the anxieties and concerns of the parents and the children not only in relation to genetic testing, but also in dealing and coping with the outcomes.

Presymptomatic and predictive genetic testing

(7) Presymptomatic and predictive genetic testing of minors for conditions with adult-onset is acceptable only if preventive actions (eg preventive surgery or early detection aimed at therapeutic interventions) can be initiated before adulthood. Otherwise presymptomatic and predictive genetic testing in minors for adult-onset disorders should be deferred until the person has the

(8) In the case of presymptomatic and predictive genetic testing for conditions which become manifest in childhood and which can be effectively treated or prevented, there are good reasons to comply or to actively bring up the possibility of a test. However, if the preventive and therapeutic measures will be deferred to a later time, the justification for immediate testing is less compelling and careful, supportive counseling will often be appropriate whether or not testing happens at that time.

(9) In the case of presymptomatic and predictive genetic testing for conditions which become manifest in childhood and which can not be effectively treated or prevented, there are both benefits and risks, and usually neither the benefits nor the risks completely outweigh each other. Genetic testing could be considered if this would be to the psychological or social benefit of the child and his family.

22188 LEY 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.



Artículo 9. Límites del consentimiento informado y consentimiento por representación.

3. Se otorgará el consentimiento por representación en los siguientes supuestos:

a) Cuando el paciente no sea capaz de tomar decisiones, a criterio del médico responsable de la asistencia, o su estado físico o psíquico no le permita hacerse cargo de su situación. Si el paciente carece de representante legal, el consentimiento lo prestarán las personas vinculadas a él por razones familiares o de hecho.

b) Cuando el paciente esté incapacitado legalmente.

c) Cuando el paciente menor de edad no sea capaz intelectual ni emocionalmente de comprender el alcance de la intervención. En este caso, el consentimiento lo dará el representante legal del menor después de haber escuchado su opinión si tiene doce años cumplidos. Cuando se trate de menores no incapaces ni incapacitados, pero emancipados o con dieciséis años cumplidos, no cabe prestar el consentimiento por representación. Sin embargo, en caso de actuación de grave riesgo, según el criterio del facultativo, los padres serán informados y su opinión será tenida en cuenta para la toma de la decisión correspondiente.

I. DISPOSICIONES GENERALES

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

11444 Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

iii) En el caso de menores, el estudio genético presintomático en enfermedades que aparecen en la edad adulta se deberá diferir hasta que la persona tenga la madurez y competencia necesaria para comprender la naturaleza e implicaciones de su decisión, salvo que existan medidas preventivas eficaces aplicables en la infancia. En enfermedades que aparecen en la infancia y que pueden ser prevenidas o tratadas adecuadamente se deberá realizar lo más cercano posible a la fecha en la que se deben iniciar dichas medidas preventivas



LICY STATEMENT

Ethical and Policy Issues in Genetic Testing and Screening of Children

www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2012-3680
doi:10.1542/peds.2012-3680
PEDIATRICS (ISSN Numbers: Print, 0031-4005; Online, 1098-4275).
Copyright © 2013 by the American Academy of Pediatrics

PREDICTIVE GENETIC TESTING

8. Parents or guardians may authorize predictive genetic testing for asymptomatic children at risk of childhood-onset conditions. Ideally, the assent of the child should be obtained.
9. Predictive genetic testing for adult-onset conditions generally should be deferred unless an intervention initiated in childhood may reduce morbidity or mortality. An exception might be made for families for whom diagnostic uncertainty poses a significant psychosocial burden, particularly when an adolescent and his or her parents concur in their interest in predictive testing.

Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents

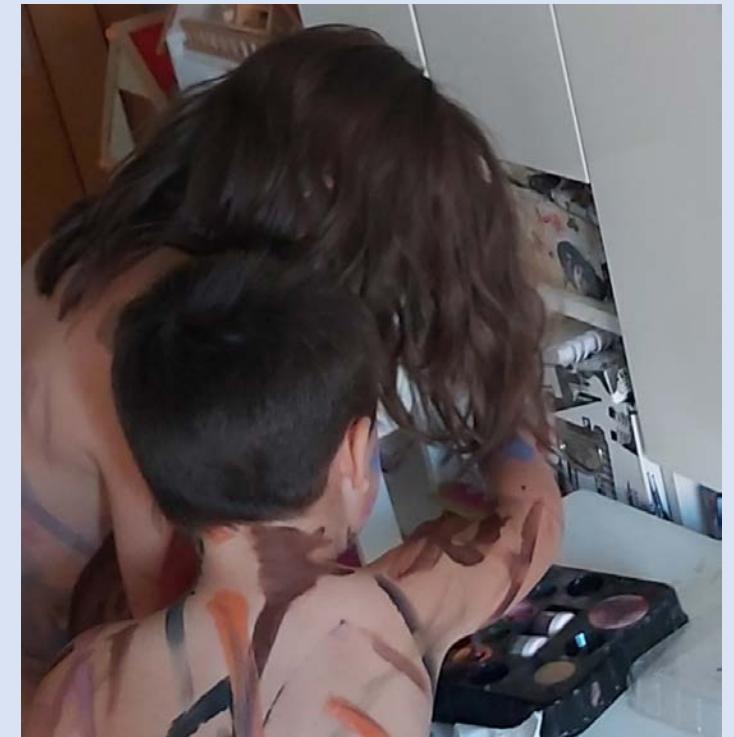
The ASHG offers the following recommendations:

- Unless there is a clinical intervention appropriate in childhood, parents should be encouraged to defer predictive or pre-dispositional testing for adult-onset conditions until adulthood or at least until the child is an older adolescent who can participate in decision making in a relatively mature manner.
- Adolescents should be encouraged to defer predictive or pre-dispositional testing for adult-onset conditions until adulthood because of the complexity of the potential impact of the information at formative life stages.
- Providers should offer to explore the reasons why parents or adolescents are interested in predictive or pre-dispositional testing for adult-onset conditions. Providers can acknowledge that, in some cases, testing might be a reasonable decision, but decisions should follow thorough deliberation.

- Facilitating predictive or pre-dispositional testing of children for adult-onset conditions can be justified in certain circumstances. For example, after careful deliberations with the family and older child, testing can be justified to alleviate substantial psychosocial distress or to facilitate specific life-planning decisions. The impact of predictive testing on children and families remains uncertain and therefore can be justified in specific cases when it is requested by families after informed deliberations and when the testing is not clearly inconsistent with the welfare of the child.
- Empirical research on the psychosocial impact of predictive or pre-dispositional testing in children is necessary for future policy recommendations. Genetic testing of children for adult-onset conditions in the research context can be ethically justified because of its social importance and when risks are minimized by appropriate counseling and support and when appropriate parental permission and child assent are obtained.

- Guías clínicas y documentos de posición de las diferentes sociedades:
 - Beneficio médico directo
 - Diferir hasta que el menor tenga capacidad decidir
- Valorar en casos concretos y con una adecuada información en el contexto familiar otros posibles beneficios

- En los últimos años se ha abierto un debate acerca de que, en determinadas circunstancias y teniendo en cuenta el mejor interés de la familia, la recomendación de diferir el test hasta que el menor tenga capacidad de decidir, podría flexibilizarse.



3

METODOLOGÍA DE DELIBERACIÓN EN BIOÉTICA CLÍNICA (Prof. Diego Gracia)

Judith Reina Castillón

Miembro de la Junta SEAGen

Asesora Genética EBMG 106

IVIRMA-Global

Madrid

Deliberación

La **Deliberación** es un procedimiento de análisis de problemas y de toma de decisiones que requiere un entrenamiento específico.

Este método pretende que los participantes:

1. Conozcan y se inicien en el proceso de toma de decisiones mediante el procedimiento deliberativo (**Conocimiento**).
2. Adquieran habilidades para participar activamente en un grupo de deliberación bioética des de la presentación del caso hasta la toma de decisiones (**Habilidades**).
3. Adquieran rasgos de comportamiento y carácter necesarios para participar en grupo de deliberación (**Actitudes**).

Método deliberativo de Diego Gracia

Varios formatos:

SESIÓN CLÍNICA

TALLER

CURSO

Fases

1

Análisis de los “hechos”

- Presentación del caso y análisis de los aspectos clínicos y genéticos del mismo.
- Preguntas y/o aclaraciones sobre el caso clínico.

2

Análisis de los “valores” en conflicto

- Identificación de los problemas éticos del caso.
- Elección del problema ético principal.
- Identificación de los valores en conflicto.
- Identificación de los cursos extremos de acción.
- Árbol de cursos intermedio.

Fases

3

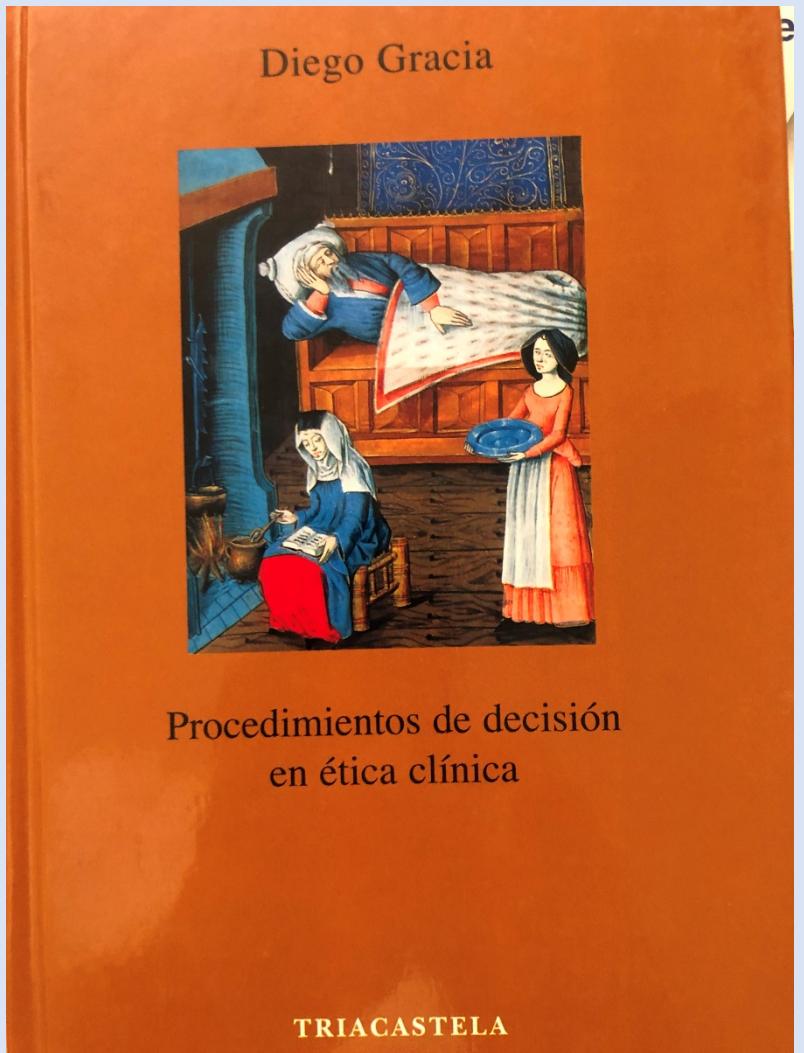
Análisis de los “deberes”

- Elección de curso/s óptimo/s
- Pruebas de consistencia:
 - ✓ Legalidad: ¿es legal la decisión que vas a tomar?
 - ✓ Publicidad: ¿estarías dispuesto a defenderla públicamente?
 - ✓ Tiempo: ¿tomarías esta misma decisión si pudieras esperar algún tiempo más?



DICTAMEN FINAL

Bibliografía



3-5 DE NOVIEMBRE
VALENCIA 2021

The screenshot displays the homepage of the 'eidon' website, which is a 'REVISTA ESPAÑOLA DE BIOÉTICA'. The header features the magazine's name in large white letters, a decorative graphic of stylized leaves or petals, and a logo for '30 AÑOS' (30 years) of the 'FUNDACIÓN DE CIENCIAS DE LA SALUD' (Foundation for Health Sciences). The menu bar includes links for 'Inicio', 'Consejo de Redacción', 'Números anteriores', and 'Contacto'. Below the header, a banner for 'Número 50 (2018): EIDON 50' is shown, along with the publication details: 'Sumario diciembre 2018', 'número 50', and 'ISSN 2174 - 8292'. To the right, there is a call-to-action button for downloading the PDF version of the latest issue, and a link for 'Mis búsquedas' (My searches). The main content area features the word 'Deliberando' in a large, bold, blue font.

4a

Análisis de los hechos PRESENTACION DEL CASO CLINICO A DEBATIR

Aranzazu Diaz de Bustamante

Comisión de Ética AEGH

Unidad de Genética

Hospital Universitario de Móstoles

Madrid

CONSULTA DE GENÉTICA (19/02/2019):

Mujer de 30 años, sana, que **solicita para su hijo de 4 años, sano, estudio genético de DMD.**

Se trata de JXX, sin antecedentes familiares, que en 2017, en una donación de ovocitos voluntaria, **con hijo ya nacido**, le hicieron un “Test de Compatibilidad Genética” en el que analizaron 547 genes; 6606 mutaciones.

El resultado que aporta es:

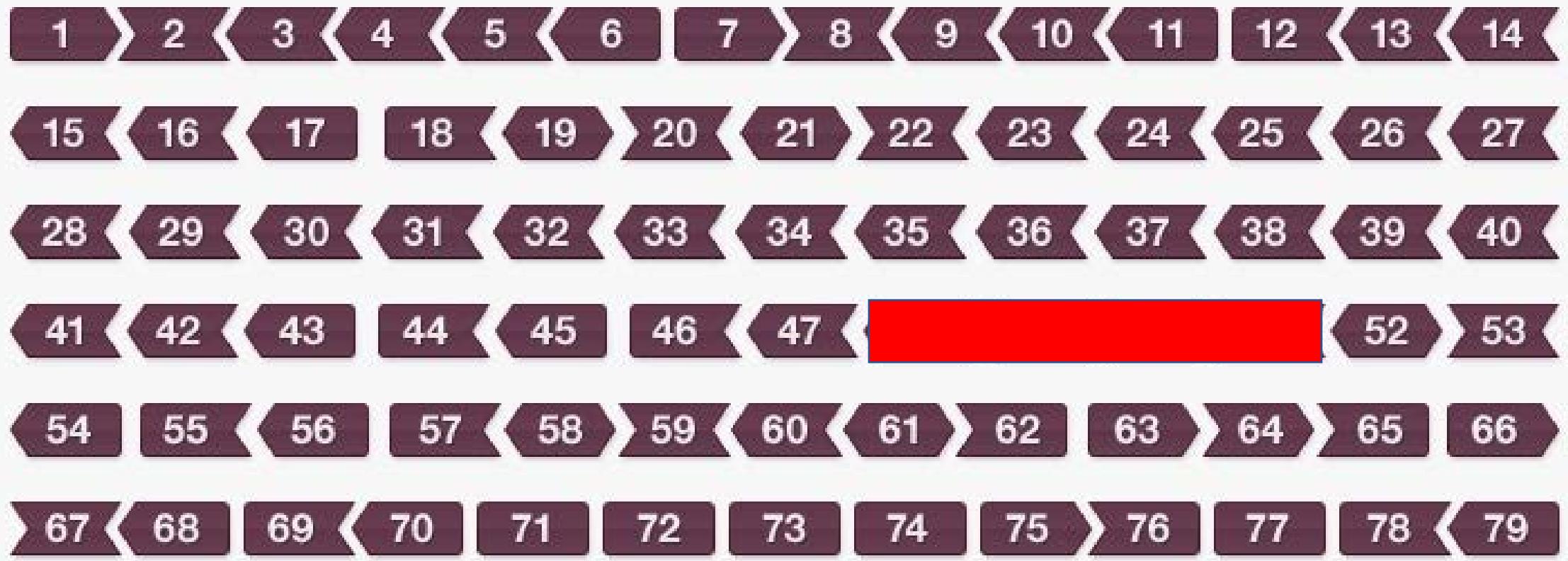
Portadora de mutaciones en genes SMN1 (AR), ACADM (AR), MEFV (AR) y DMD (deleción 48-51).

En cuanto a la delección de los exones 48-51 del gen de la Distrofina y dada su trascendencia por su posible asociación con Distrofia Muscular de Duchenne, más aún teniendo ya un hijo varón, se **procedió a repetir el estudio genético en ella, con MLPA.**

RESULTADOS:

JXX presenta en heterocigosis una delección de los exones 48-51 del gen DMD que CONFIRMA el diagnóstico de Portadora de Distrofia muscular de Duchenne/Becker.

GEN DE LA DISTROFINA



La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) sigue un patrón de herencia ligado al cromosoma X y está causada por variantes patogénicas en el gen *DMD* en Xp21.2.

Las Distrofinopatías constituyen un grupo de enfermedades neuromusculares causadas por alteraciones en el gen *DMD*. El gen es muy grande, 79 exones, localizado en cromosoma X. Mutaciones o delecciones a lo largo de todo el gen dan lugar a cuadros clínicos de muy distinta gravedad:

- *Duchenne (cuadro severo por ausencia de distrofina)*
- *Becker (cuadro más leve por menor cantidad de distrofina o proteína más pequeña)*
- *Cardiomiopatía dilatada ligada al X (ausencia de distrofina en corazón y niveles reducidos de proteína normal en músculo esquelético)*.

La diferencia en el debut y en la expresividad depende en gran medida de si la delección rompe o no la pauta de lectura generando una proteína truncada no funcional y por tanto ausencia de distrofina.

Al tratarse de una enfermedad de herencia recesiva ligada al X, JXX en cada embarazo tiene un riesgo del 50% de que sus hijos varones sean afectados y un 50% de que sus hijas sean portadoras.

- El hijo de JXX tiene 4 años, y ante la elevada probabilidad de que pueda heredar la enfermedad, los padres solicitan hacer estudio genético al niño.
- El genetista se plantea NO hacer el estudio, pues se trata de un diagnóstico en un menor de edad, de una enfermedad que se manifiesta en la edad adulta.

➤ Se solicita consulta al Comité de Ética Asistencial del Centro.

4b

Análisis de los hechos
INFORMACION SUPLEMENTARIA
SOBRE EL CASO CLINICO

Aranzazu Diaz de Bustamante

Comisión de Ética AEGH

Unidad de Genética

Hospital Universitario de Móstoles

Madrid

ESTUDIOS GENÉTICOS FAMILIARES

Se continuó con estudio familiar, con sus CI, de los padres de JXX:

Su madre, sana, es PORTADORA.

Se continuó con los varones de esa rama:

Hermano sano de JXX: PORTADOR

Hermano sano, de 54 años, de la madre de JXX, quien describe que a veces se le “agarrotan” las piernas: PORTADOR



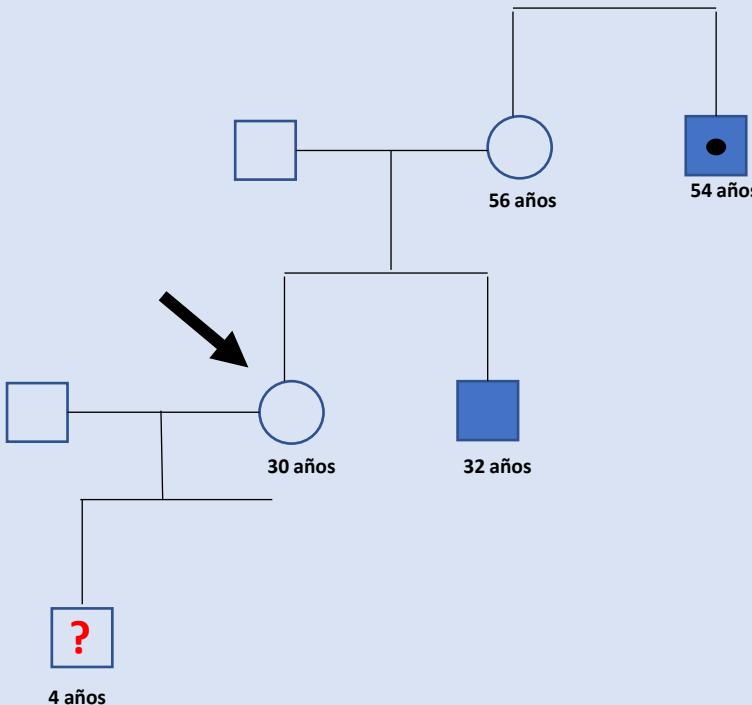
Portadora de delección 48-51 en *DMD* en heterocigosis



Portador de delección 48-51 en *DMD* en hemicigosis
Está asintomático



Síntomas mínimos de la enfermedad



Becker Muscular Dystrophy (BMD) results primarily from mutations that lead to dystrophin of abnormal size and/or quantity and abnormal function ([Hoffman et al.](#)). The distribution of muscle wasting and weakness is closely similar to that in DMD, but **the course is more benign, and the disease has a slower rate of progression. The mean age of onset is reported to be around 12 years of age.** Progressive symmetrical and proximal muscle weakness and atrophy leads to ambulation difficulties. Calf hypertrophy is often associated. Weakness of quadriceps femoris may be the only sign. Wheelchair dependency if present occurs after 16 years of age. A proportion of cases, as in DMD, have some degree of mental impairment.

Unlike DMD, for which the clinical phenotype is relatively homogeneous, **BMD shows a more heterogeneous profile.** Cramps and myalgia, exercise-induced cramps, myoglobinuria are atypical manifestations reported in patients with BMD. Cardiomyopathy might be the presenting and main feature, rather than muscle weakness. Completely asymptomatic individuals with intragenic deletions have also been occasionally documented.

DMD-related Dilated Cardiomyopathy (DCM) or X-linked Dilated Cardiomyopathy is defined by a dilated cardiomyopathy with congestive heart failure, occurring in males, **typically presenting at age 20 to 40 years.** Patients usually have no clinical evidence of skeletal muscle disease and may not be classified as "subclinical" BMD. Rapid progression of the heart failure leading to death in several years may be prevented by heart transplant.

En cuanto a la delección de los exones 48-51 del gen de la Distrofina DMD, y dada su trascendencia por su posible asociación con Distrofia Muscular de Duchenne, más aún teniendo ya un hijo varón, se **procedió a repetir el estudio genético en ella.**

Las Distrofinopatías constituyen un grupo de enfermedades neuromusculares causadas por alteraciones en el gen DMD. El gen es muy grande, 79 exones, localizado en cromosoma X. Mutaciones o delecciones a lo largo de todo el gen dan lugar a cuadros clínicos de muy distinta gravedad:

- *Duchenne (cuadro severo por ausencia de distrofina)*
- *Becker (cuadro más leve por menor cantidad de distrofina o proteína más pequeña)*
- *Cardiomiopatía dilatada ligada al X (ausencia de distrofina en corazón y niveles reducidos de proteína normal en músculo esquelético).*
- *Hay varones que sólo manifiestan calambres o incluso son asintomáticos.*

La diferencia en la expresividad depende en gran medida de si la delección rompe o no la pauta de lectura generando una proteína truncada no funcional y por tanto ausencia de distrofina.

The theory currently used to predict whether a mutation will result in a DMD or BMD phenotype is the reading-frame rule (**Monaco rule**):

“Adjacent exons that can maintain an open reading frame (ORF) in the spliced mRNA despite a deletion event would give rise to the less severe BMD phenotype and predict the production of a lower molecular weight, semifunctional dystrophin protein. Adjacent exons that cannot maintain an ORF because of frame shifted triplet codons would give rise to the more severe DMD phenotype due to the production of a truncated, nonfunctional dystrophin protein “.

*Monaco AP, Bertelson CJ, Liechti-Gallati S, Moser H, Kunkel LM.
An explanation for the phenotypic differences between patients bearing partial
deletions of the DMD locus.
Genomics. 1988;2(1):90–95. doi: 10.1016/0888-7543(88)90113-9.*

eDystrophin

A database dedicated to
human dystrophin variants

deletion exons 48-51 *

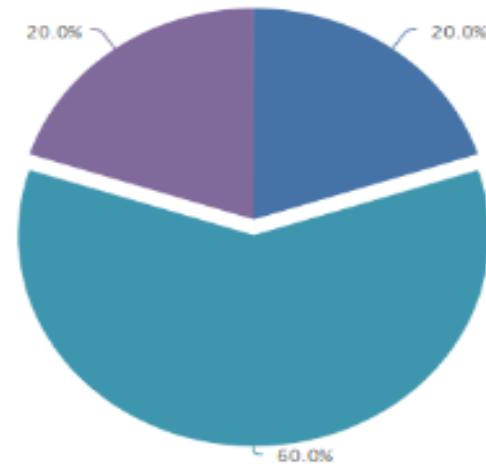
cDNA Mutation	c.6913-?_7542+?del	Protein Mutation	p.Val2305_Lys2514del
cDNA Size	10425 nt	Protein Size	3475 aa
Download summary file	Get pdf file	Protein Weight	402902 Da
cDNA Sequence	Get sequence	Protein Sequence	Get sequence
Phenotype	3 Asymptomatic ; 9 BMD ; 3 DCM		

Morandi,1995 (Asymptomatic) and Beggs,1991 (BMD) and Taylor,2007 () and Cochin Hospital, Paris (Asymptomatic, BMD, DCM) and Kaspar,2009 (BMD, DCM)

Clinical data

Data displayed: [Phenotypic groups](#)

Phenotypic groups



You can remove category by selecting it on the legend. Mouse over chart displays details.

- **Pending:** undiagnosed
- **Asymptomatic:** no symptoms observed
- **BMD:** Becker Muscular Dystrophy
- **IMD:** Intermediate Muscular Dystrophy
- **DMD:** Duchenne Muscular Dystrophy
- **DCM:** X-linked dilated Cardiomyopathy
- **UK:** Unknown

5 IDENTIFICACIÓN DE LOS PROBLEMAS ÉTICOS DEL CASO ELECCIÓN DEL PROBLEMA ÉTICO PRINCIPAL

Conflictivo ético	Descripción
1	Realizar un test genético a un menor de edad, sobre una enfermedad degenerativa, sin tratamiento curativo, con inicio de síntomas en edad adulta
2	Conflictivo de valores entre los padres y los profesionales
3	

6 Análisis de los valores en conflicto

PRESENTACION DEL CASO CLINICO A DEBATIR

Javier Suela

Director científico y de operaciones (CSO & COO)

NIMGenetics. Madrid

Francisco Abad Santos

Servicio de Farmacología Clínica, Hospital Universitario de la Princesa

Facultad de Medicina. Universidad Autonoma de Madrid

EN CONTRA

Recomendaciones comités expertos nacionales e internacionales

Es una enfermedad “no accionable”

La defensa del mejor interés del menor nos obliga a diferir la realización del test por:

- 1) Riesgo de estigmatización
- 2) Falta de capacidad de los menores para afrontar este diagnóstico

El fenotipo DMD-Becker es leve por lo que la ansiedad de los padres por saber tan pronto este diagnóstico puede manejarse con una entrevista informativa recomendando que esperen

Si es positivo hay riesgo de estigmatización del menor desde una edad muy temprana

Derecho del menor a un “futuro abierto”

Si es positivo, “le robas la edad dorada”

Si se hace ahora el test y es positivo, dejamos a la responsabilidad de los padres el informar a su hijo sobre esto cuando llegue a mayoría de edad (Podrían decidir no informarle). Mejor esperar a que sea él quien decida y por tanto ser él dueño de la información.

A FAVOR

Eliminar estrés-ansiedad de los padres ante la incertidumbre

Posibilidad de acabar con la “espada de Damocles” que va a pesar sobre este menor hasta que alcance la madurez adecuada (16-18 años ?)

DMD-Becker es un fenotipo en general leve: El impacto emocional de un diagnóstico positivo no será grave

Si se difiere el test y al final resulta positivo: Sentimientos de culpa en los padres si se ha llegado tarde a un ensayo clínico terapéutico

Finalizar con la “conspiración de silencio” en torno a la posibilidad de que sea afecto

Evitar consultas y/o procedimientos médicos innecesarios

Estigmatización innecesaria durante varios años a un niño sano

Autonomía de los padres a decidir sobre el futuro de sus hijos

Si se hace el test y es positivo los padres pueden con asociación de afectados y mantenerse al día de cualquier avance en el tratamiento de la enfermedad. En caso contrario podrían permanecer ignorantes de esto.

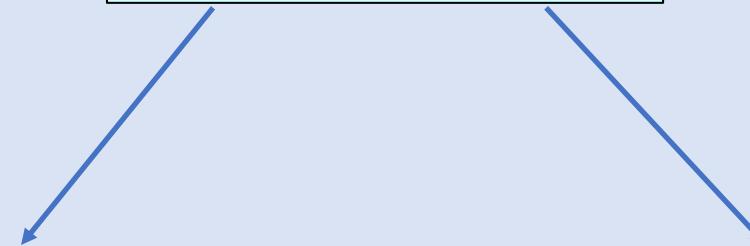
Saber si ha heredado o no la mutación, permitirá a los padres hacer proyectos basados en la realidad, y no en suposiciones, sobre el futuro de su hijo

7

Cursos de decisión y Dictamen

**A. Pérez Aytes (Comisión Ética AEGH), A. Diaz de Bustamante (Comisión Ética AEGH), J. Reina Castillón (SEAGEN),
P. Marín Reina (SGCyD), F. Abad Santos (SEFF) J. Suela Rubio (AEDP)**

CURSOS EXTREMOS



Comunicar a los padres que no se va a realizar ahora el test genetico, y se esperará a que el menor tenga madurez suficiente para replantear la situación con el propio afectado

Acceder a la petición de los padres y realizar ahora test genetico DMD-Becker

CURSOS INTERMEDIOS

- Evitar que los padres perciban esto como una confrontación entre su opinión y la opinión de los profesionales (Que los padres perciban que somos sensibles a sus inquietudes)
- Tener una entrevista informativa con los padres explicándoles los efectos adversos que puede acarrear para su hijo el diagnóstico de DMD-Becker a una edad tan temprana, en la que aun le quedan muchos años de permanecer asintomático, en una enfermedad en la que no se puede ofrecer ningún tratamiento curativo.
- Proponer entrevista con psicólogo para evaluar con qué grado de estrés se vive en el entorno familiar el diagnóstico de la enfermedad
- Averiguar si hay algún profesional sanitario de confianza de la pareja, que pueda ayudar a trasmitirles nuestras deliberaciones éticas sobre la conveniencia o no de realizar el test genético al niño.
- Promover una entrevista con los adultos afectados de la familia para que expliquen cómo viven ellos su enfermedad
- Asegurar una buena coordinación entre los genetistas y los pediatras y/o neurólogos que van a llevar el seguimiento clínico familiar para que todos estén alineados con el dictamen final.

CURSO INTERMEDIO ELEGIDO TRAS LAS CONSIDERACIONES DEL APARTADO ANTERIOR

Tras llevar a cabo los cursos intermedios anteriormente descritos, reevaluar la situación con la pareja y tratar de llegar a una decisión consensuada con ellos, proponiéndoles esperar a que el menor tenga una edad en la que se considere que ha alcanzado la madurez y competencia necesarias para entender las implicaciones y consecuencias futuras de su decisión de realizar o no el test.

■ Pruebas de consistencia:

- ✓ Prueba de legalidad
- ✓ Prueba de publicidad
- ✓ Prueba del tiempo

Esta prueba de consistencia podría poner en cuestión el curso Intermedio elegido, pues podría ocurrir que en 2-3 años, antes de que el menor alcance la madurez suficiente, surgiera una terapia que mejorara sustancialmente el pronóstico de la enfermedad, y en ese caso sí sería muy relevante saber si es portador o no de la mutación.

DICTAMEN FINAL



Tras llevar a cabo los cursos intermedios anteriormente descritos, reevaluar la situación con la pareja y tratar de llegar a una decisión consensuada con ellos, proponiéndoles esperar a que el menor tenga una edad en la que se considere que ha alcanzado la madurez y competencia necesarias para entender las implicaciones y consecuencias futuras de su decisión de realizar o no el test, pero asegurándoles un mecanismo de contacto en caso de surgir novedades en el manejo de la enfermedad.

8

BIBLIOGRAFIA recomendada

Mand C, Gillam L, Delatycki MB, Duncan RE
Predictive genetic testing in minors for late-onset conditions: a chronological and analytical review of the ethical arguments
JMedEthics 2012;38:519-24.
doi: 10.1136/medethics-2011-100055. Epub 2012 Mar 8

Hardart GE y Chung WK
Genetic testing of Children for Diseases that have Onset in Adulthood: The limits of Family Interests
Pediatrics 2014;134:S104-110
PMID: 25274875 PMCID: PMC4258839 DOI: 10.1542/peds.2014-1394F

Wakefield CE, Hanlon LV, Tucker KM, Patenaude AF, Signorelli C, McLoone JK, Cohn RJ
The psychological impact of genetic information on children: a systematic review
GenetMed 2016;18:755-62
PMID: 26741411 DOI: 10.1038/gim.2015.181

Diego Gracia
Procedimientos de decision en etica clínica
Ed. Triacastela. Madrid 2007