

DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN MENORES ASINTOMÁTICOS

Los avances en el campo de la Genética han generado una gran variedad de técnicas diagnósticas que ofrecen la posibilidad de conocer el riesgo individual de padecer una enfermedad genética.

Los estudios genéticos predictivos y presintomáticos pueden tener consecuencias a largo plazo para los propios interesados, los miembros de sus familias y la sociedad en general. Se ha prestado especial atención a la información acerca de los mismos, la confidencialidad de sus resultados, la responsabilidad hacia los parientes consanguíneos y el impacto psicológico de los tests.

En el caso de adultos competentes, la decisión de realizar una prueba genética debe basarse en el principio de autodeterminación, por lo que debe contarse con el consentimiento informado correspondiente.

Cuando se considera la realización de este tipo de estudios en menores de edad, las precauciones serán aún mayores. El concepto del “mejor interés” es más importante que la del “consentimiento informado”. Así, los padres serán los responsables de tomar la decisión.

En este sentido, éstas son las recomendaciones de la Sociedad Europea de Genética Humana para la realización de pruebas genéticas:

Consideraciones generales

1. La razón principal para la realización de una prueba genética a una persona que no tiene capacidad para consentirla, debe ser su beneficio directo.
2. Aunque es recomendable el apoyo de los padres, la opinión del menor debe ser tenida en cuenta como un factor determinante acorde a su edad. Los menores asintomáticos con un riesgo genético que, con la información adecuada, hayan comprendido la naturaleza del estudio y sus potenciales implicaciones, y siempre que no estén sometidos a presiones externas, deben ser considerados capaces para dar su consentimiento.
3. Los padres o tutores legales deben involucrarse al máximo en el proceso de la toma de decisión.
4. Los padres son responsables de informar a sus hijos sobre sus riesgos genéticos, adecuando la información a su edad. Este proceso debe estar apoyado por un servicio de genética clínica.
5. Siempre debe realizarse consejo genético cuando se considera la posibilidad de realizar diagnóstico genético en menores asintomáticos.

Test de diagnóstico genético predictivos y presintomáticos

1. Su realización a menores asintomáticos, para enfermedades de inicio en la edad adulta, sólo es aceptable en caso de poder iniciar acciones preventivas antes de la edad adulta. De lo contrario, estas pruebas deben ser diferidas hasta que la persona tenga la madurez requerida.
2. En el caso de enfermedades que se manifiesten durante la niñez, y que puedan ser tratadas o prevenidas, la realización de pruebas predictivas presintomáticas debe ofrecerse de forma precoz. No obstante, si las medidas terapéuticas o acciones preventivas se realizarán de forma diferida, hay menos justificación para la realización de una prueba diagnóstica inmediata.

3. En el caso de tests presintomáticos y predictivos para enfermedades que se manifiestan en la infancia que no pueden ser tratadas o prevenidas eficazmente, existen tanto beneficios como riesgos en la misma medida, por lo que debe considerarse si hay beneficios sociales o psicológicos para el niño y su familia.

Test de portadores intencionales

Los tests para definir el estado de portador deben demorarse hasta que el menor tenga la madurez y la competencia suficientes.

Hallazgo casual del estado de portador

La posibilidad de un hallazgo casual debería ser discutida durante la consulta de asesoramiento previa a la realización del estudio. Los padres deberían decidir antes de realizar el estudio si quieren recibir el resultado o no, y si desean ser informados.

COMITÉ DE ÉTICA ASISTENCIAL HM HOSPITALES