

Contacto: Sabel Gabaldon.  
Hospital Materno infantil Sant Joan de Déu.  
Esplugues de Llobregat.  
[sgabaldon@hsjdbcn.org](mailto:sgabaldon@hsjdbcn.org)

## Vocabulario

### *Cáncer hereditario*

Crecimiento ilimitado de una tumoración a partir de una célula genéticamente anómala resultado de mutaciones individuales en genes susceptibles de elevada penetrancia. Representa alrededor de un 5% de todos los cánceres. La mayoría de tumores no tienen ninguna susceptibilidad hereditaria conocida.

### *Carcinoma*

Tumor maligno de origen epitelial no glandular. Es la forma histológica más frecuente por la gran cantidad de estructuras epiteliales que tiene el organismo.

### *Consentimiento informado*

Se entiende por consentimiento informado la aceptación por parte de una persona competente de cualquier tipo de intervención después de tener la información adecuada para implicarse libremente en una decisión.

### *Epitelio*

Tejido que recubre las superficies externas e internas del cuerpo. Está formado por células de diferentes formas geométricas, separadas por poca sustancia fundamental.

### *Estudio genético presintomático*

Término que se utiliza para las situaciones en las cuales el resultado patológico de un estudio genético significa inevitablemente que se desarrollará la enfermedad en algún momento de la vida.

# Estudio genético presintomático

## Descripción del caso

La madre de una niña de 10 años realiza una petición de estudio genético presintomático por la posibilidad de predisposición a un cáncer hereditario epitelial de tipo difuso y de manifestación silente. Hace un año falleció el padre de esta enfermedad y previamente había fallecido una hermana de éste. El estudio genético posterior del padre determinó una mutación relacionada con este tipo de carcinoma. Los abuelos paternos, de avanzada edad, están sanos y han rechazado el estudio.

Posteriormente a la muerte del padre se denegó el estudio genético de la niña hasta su mayoría de edad y su consentimiento previo, ya que la actitud a tener en cuenta en enfermedades genéticas presintomáticas, sin posibilidad de intervención terapéutica o preventiva en la infancia, es demorar las pruebas hasta la mayoría de edad del paciente. A pesar de esta actitud, la madre insiste en su valoración genética.

## Identificación del problema ético

Se plantea al CEA la idoneidad o no de realizar este tipo de prueba, planteando la familia la ocultación de resultados a su hija, en caso de ser positivos, hasta la mayoría de edad de la niña.

## Perspectiva Clínica

Desde la evidencia científica, la penetrancia de esta mutación genética es elevada, cercana al 70%, pero sin constancia del desarrollo del proceso antes de los 20 años de edad, que por

lo general se manifiesta clínicamente a partir de los 30 años; siendo a esta edad cuando se ofrecen, de manera preventiva, técnicas de intervención quirúrgica de gran morbilidad y con importantes limitaciones funcionales.

## Deliberación

La discusión ética gira alrededor de la idoneidad en la decisión de los padres sobre estos estudios de enfermedades genéticas presintomáticas, que determinan una información genética (previa a su manifestación clínica), pero sin posibilidad de intervención preventiva o curativa antes de la mayoría de edad del paciente.

Preocupa la angustia anticipatoria de la madre en relación con la incertidumbre diagnóstica, y la influencia que podría tener en el desarrollo emocional de la niña y el riesgo de estigmatización en relación a realizar, de modo precipitado, las pruebas genéticas.

**L**os profesionales del centro plantean al CEA la idoneidad o no de realizar un estudio genético presintomático

Se consideraría tributarias de un estudio genético aquellas predisposiciones que pueden debutar en la infancia, tienen intervenciones efectivas y disponen de estudios genéticos adecuadamente interpretables.

### Recomendaciones y reflexiones sobre el caso

La razón primordial para llevar a cabo un test genético en un niño, que no tiene capacidad para dar su consentimiento, debería representar un beneficio directo para él mismo. La realización de pruebas genéticas en menores de edad debe ser considerada con extremo cuidado y en ausencia

**L**a realización de pruebas genéticas en menores de edad debe ser considerada con extremo cuidado y en ausencia de claros beneficios para el niño estos estudios no pueden ni deben estar justificados

de claros beneficios para el niño estos estudios no pueden ni deben estar justificados.

Si la decisión de los padres (o tutores) no se traduce en un beneficio directo para la salud del menor, los profesionales de la sanidad tenemos la responsabilidad de defender los intereses del menor.

Los estudios genéticos predictivos en menores para patologías de inicio en la vida adulta sólo están recomendados si las medidas preventivas o el tratamiento pueden iniciarse antes de la edad adulta. De lo contrario estos es-

tudios deben ser aplazados hasta que la persona alcance la edad suficiente para tomar la decisión de forma libre, previa información y con consentimiento informado.

En caso de pruebas genéticas predictivas para enfermedades de inicio de la vida adulta, en las que existan medidas preventivas, sólo deberían estar disponibles en la edad en la que se considera adecuado iniciar dichas medidas.

Es importante tener presente que la angustia que generan estas situaciones en los padres es totalmente comprensible, y se les debe ayudar a convivir con esta incertidumbre, ofreciéndoles recursos para poder gestionar la situación, pero sin olvidar que debemos proteger siempre los intereses del menor.

**E**s importante tener presente que la angustia que generan estas situaciones en los padres es totalmente comprensible, y se les debe ayudar a convivir con esta incertidumbre

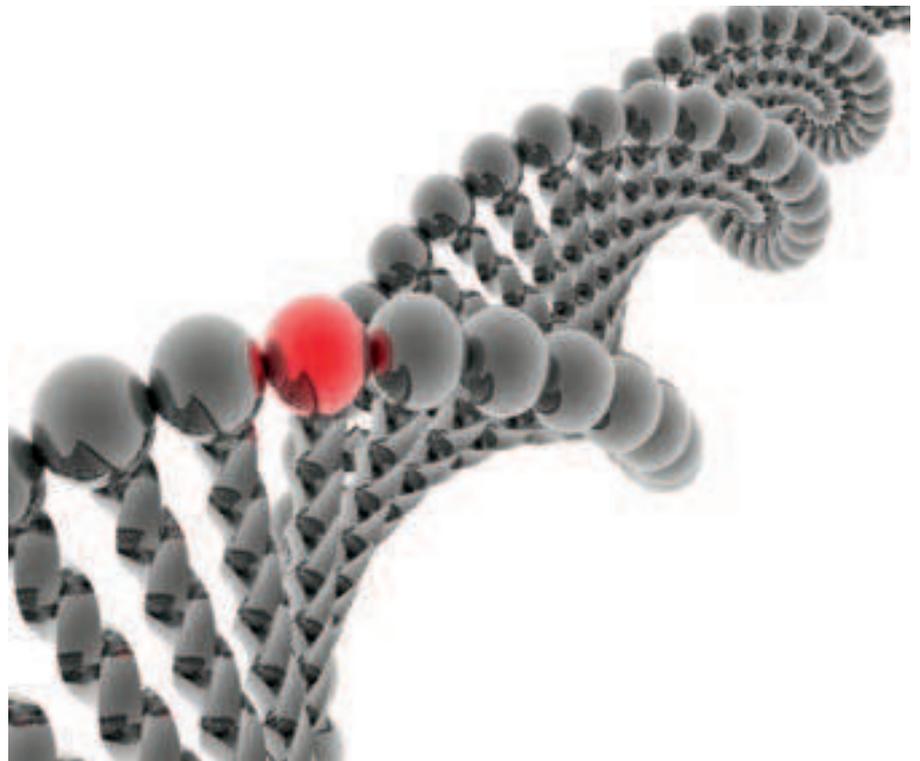


Imagen de doble hélice de ADN humano.