

Aspectos prácticos del consentimiento informado en el marco clínico de la genética

Dra. Norma Elena de León Ojeda¹

“La responsabilidad de los trabajadores de la salud es el respeto de los derechos humanos, anteponiendo en el ejercicio de nuestra profesión la dignidad de la persona para dar calidad a la vida, desde el milagro de su aurora hasta el ocaso de su existencia”
Manuel Velasco-Suárez.

RESUMEN

Se revisaron algunos aspectos del consentimiento informado y de las peculiaridades de su solicitud en el paciente en edad pediátrica, en la discapacidad intelectual y acorde con los momentos de la atención al niño enfermo, en la especialidad de Genética Clínica, cómo pueden ser elaborados y en qué aspectos debemos enfatizar. Se incluyeron en esta reflexión el diagnóstico prenatal, el postnatal presintomático, el asesoramiento preconcepcional y las publicaciones médicas. Se concluye que el investigador no puede prescindir de un marco de referencia filosófico y antropológico que oriente su quehacer y su compromiso ético.

Palabras clave: Consentimiento informado; Genética Clínica; Pediatría; diagnóstico prenatal; consejo genético.

INTRODUCCIÓN

En el marco de la relación médico-paciente, y como resultado de la complejidad del pensar acerca de los derechos y deberes de los pacientes y médicos, a la luz del conocimiento de la bioética, surge el consentimiento informado (CI), que ha llegado para humanizar esta relación y despojarla del paternalismo hipocrático y borrar la imagen del médico todopoderoso que define sobre los destinos del paciente.

La relación médico paciente es la base de la buena práctica médica. El modelo de la relación asimétrica en la cual el médico es tutor y el enfermo desvalido va cambiando a un modelo con relaciones horizontales y simétricas y el enfermo tiene derecho a decisión o consentimiento¹. Esto representa un nivel superior en la relación médico-paciente: la participación mutua y que cada paciente deja de ser un objeto para convertirse en un sujeto de su propia salud². De ahí que surgiera el CI con el objetivo de ofrecer información comprensible y relevante que pudiera apoyar en la toma de decisiones¹.

En Genética Clínica el paciente y su familia pueden ser remitidos en edad pediátrica con vistas a diagnóstico

por presencia de defectos congénitos, dismorfias, discapacidades o signos clínicos que hagan pensar en una enfermedad genética; también son remitidas las parejas antes de concebir un embarazo, cuando existen antecedentes de pérdidas recurrentes de gestaciones, antecedentes de hijo previo con defectos congénitos o antecedentes familiares de enfermedades genéticas (preconcepcional), también son remitidas gestantes o parejas con antecedentes familiares de defectos congénitos o enfermedades genéticas o con algún signo sonográfico o marcador serológico directo o indirecto de defectos congénitos (prenatal). Otro campo a tener en cuenta es el de los pesquises masivos; y el más polémico de todos es el del diagnóstico presintomático en las familias con enfermedades de aparición tardía.

Es por ello que los procedimientos con cada uno de estos pacientes varían, así como también la concepción del CI, que mantiene su esencia en estas etapas pero difiere en cuanto al paciente que puede ser competente para la toma de decisiones respecto a las pruebas diagnósticas o al tratamiento, pero puede no serlo en el caso de los discapacitados intelectuales y del paciente en edad pediátrica.

DESARROLLO

Concepto de consentimiento informado

Se ha definido como consentimiento informado la conformidad voluntaria y consciente de un paciente, después de recibir la información adecuada, para que tenga lugar una actuación médica³ o una modificación de su organismo mediante tratamiento médico-quirúrgico con finalidad curativa y efectuado de acuerdo con las normas de la ciencia médica⁴.

El CI constituye un derecho humano y legal. Según el *Colegio Médico Americano*, consiste en la explicación a un paciente atento y mentalmente competente, de la naturaleza de su enfermedad, así como del balance entre los efectos de la misma y los riesgos y beneficios de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos⁵.

Informed consent es el término anglosajón que le ha dado origen. Es el proceso de explicar el procedimiento, con sus ventajas e inconvenientes, para poder tomar luego una decisión. Descansa en una relación confiada y pausada entre el médico y el enfermo, con una explicación adecuada, no exhaustiva, del proceso, procedimiento y alternativas, guiada por la verdad, hasta colmar el interés que el paciente solicite ⁶. Sin embargo, hay diferencias con la información terapéutica que se ofrece al enfermo durante todo el tratamiento o proceder, constituye un derecho-deber y es un proceso fundamentalmente verbal⁶.

El CI no es una acción aislada destinada a lograr que el paciente firme un documento autorizando al equipo de salud a realizar tal o más cual tratamiento o investigación; es un proceso donde todas las acciones para la salud en cualquiera de los tres niveles de prevención deben ser explicadas ².

Cuando hay riesgo para la salud pública, riesgo inmediato grave para la integridad física o psíquica del enfermo no se pide consentimiento, al igual que cuando hay una incapacidad mental debe certificarse por el psiquiatra la capacidad del paciente en la toma de decisiones ⁷. Si una persona mayor de edad no tiene capacidad suficiente para tomar decisiones sobre su proceso, se requerirá el consentimiento a los familiares o representante legal, bien entendido que las decisiones deben basarse en lo que el paciente querría y no en lo que el representante elegiría para sí mismo. Si se sospecha que los allegados no buscan el bien del paciente o existen discrepancias, se puede acudir a la comisión de bioética del hospital ⁶.

Para que una acción sea autónoma debe cumplir cuatro condiciones:

- Intencionalidad. Capacidad de obrar voluntariamente. Se tiene intención o no se tiene.
- Conocimiento preciso de la acción. El paciente debe conocer las circunstancias que afectan a sus decisiones.
- Ausencia de control externo. El paciente no debe sufrir manipulaciones.
- Control interno. El paciente debe poseer una personalidad suficientemente capaz ⁶.

El principio de autonomía sólo se ve limitado si el enfermo tiene graves alteraciones de conciencia, o es sicótico, demente, menor de edad o si su derecho de autonomía afecta a terceros. Esto último, en la práctica, sólo se refiere a las enfermedades infecciosas ², así como a las enfermedades genéticas cuando hay otros miembros de la familia en riesgo.

Un consentimiento inadecuado se puede dar cuando no se dedica suficiente tiempo a informar adecuadamente o cuando se deja sólo un papel para que lean y firmen. Un trámite o papel para salvar responsabilidades médicas no puede sustituir el diálogo en el entorno de confianza de una buena relación clínica; no obstante, el documento o la constancia de la solicitud en la historia clínica del enfermo, ayuda a salvar responsabilidades legales, pero el buen profesional con una visión personalista y humanista, debe trabajar en pro de una mejor relación médico-

paciente con transparencia y claridad; y esto implica la comunicación y la información, más aún en el ámbito pediátrico donde la relación tripartita: médico-paciente-familia cobra una dimensión diferente. Más importante aún es para el genetista clínico que comunica condiciones que pueden ser discapacitantes, pruebas que al ser realizadas pueden no confirmar la entidad que se sospecha, diagnósticos basados en sospechas clínicas de entidades que aún no tienen criterios diagnósticos bien definidos, pronósticos basados en observaciones de pocos casos, propuestas de estudios a otros miembros de la familia que no han acudido a solicitar ayuda médica pero que constituyen familiares en riesgo y además que cada muestra que se toma constituye un dato genético humano, pues lleva la impronta de su genoma.

El CI como proceso de comunicación y en el marco de una relación médico-paciente dialógica, constituye un paso en el logro de una verdadera beneficencia que tenga en cuenta el paciente como persona y aúne los tres aspectos: el biológico el psicológico y el social. En este contexto surgen otras interrogantes acerca del cómo y cuando, qué debe informarse o comunicarse, los aspectos legales, los errores más frecuentes y las condiciones especiales en las que también debe aplicarse.

Cómo y cuándo:

Desde el punto de vista legal se reconoce que la información y el consentimiento correlativo deben efectuarse, por regla general, verbalmente; aunque el profesional deberá dejar constancia escrita del acuerdo en la historia clínica. En algunas ocasiones especiales el paciente deberá, además, firmar un documento que recoge los puntos esenciales de la información recibida. Esta situación, que tiene más implicaciones legales que éticas, está prevista “en los casos de intervención quirúrgica, procedimientos diagnósticos y terapéuticos invasores, así como de la aplicación de procedimientos que notoriamente comporten riesgos o inconvenientes para la salud del paciente” ⁷.

Es recomendable acudir a un documento escrito cuando se trate de procedimientos invasivos o que conlleven riesgos notorios o de dudosa efectividad. La presentación de la información debe ser comprensible y no sesgada. La colaboración del paciente debe ser conseguida sin coacción y el médico no debe sacar partido de su potencial dominio psicológico sobre el paciente” ⁶.

El tipo de procedimientos en los que se debe realizar documentos de consentimiento informado representa un apartado muy polémico en el que no existe un acuerdo. Dado que es inviable la utilización de los formularios en todos los procedimientos, deben utilizarse en los que conllevan por lo menos un cierto riesgo ⁸.

La firma de un consentimiento informado no exime al médico de responsabilidad por mala praxis; sin embargo, su mala aplicación puede debilitar la defensa en una acusación sobre negligencia en un procedimiento, por lo demás defendible ⁶.



El documento debe presentarse en el:

- Momento adecuado. El paciente debe estar en condiciones de comprender la información y tomar una decisión consciente y sin coacciones. Se debe evitar que se halle sedado, dolorido, en preparación para la prueba, justo antes de la prueba o desvalido.

- Lugar adecuado. A ser posible en un despacho, aunque a veces puede hacerse en la habitación del enfermo. Debe ser un lugar apropiado para preservar la intimidad y confidencialidad de la información. Evite informar en la misma sala de exploraciones o quirófano, ya que puede sentirse coaccionado y esto invalida legalmente el consentimiento.

- Persona adecuada. Ha de ser una persona representativa para el enfermo. Puede ser quien indica el procedimiento o quien lo va a realizar. Es preferible que siempre informe el médico que lo va a realizar, sobre todo en procedimientos de mayor riesgo (conoce mejor la prueba y puede aclarar mejor las dudas; de hecho, la responsabilidad por falta de información recaerá sobre él), aunque no cabe duda que el facultativo responsable de la asistencia conoce más al paciente, le inspira más confianza y tiene más tiempo para consultar dudas.

- Tiempo para meditar. Debe hacerse sin prisas, dando facilidad para consultar, e incluso facilitarse para que se lo pueda llevar a casa para estudiarlo y decidir cuando sea posible. La familia debe estar presente en la información cuando sea posible, salvo que el paciente no lo de-

see. No debe informarse el mismo día en que se realiza la prueba, salvo casos urgentes.

- Si el paciente se niega a firmar el documento se le debe solicitar la firma de la “no autorización”. Si también se negara, deberá firmarla un testigo. Debe informarse los riesgos que se producen por la denegación del consentimiento y dar opción a otros tipos de asistencia o a solicitar una segunda opinión, en el mismo o en otro centro sanitario ⁶.

Comunicación e información:

En recién nacidos y lactantes: la comunicación es no verbal y se reduce al respeto al examen físico, la prevención del dolor en procedimientos diagnósticos y terapéuticos.

En preescolares: comunicación verbal.

En escolares: se debe comunicar enfermedad, tratamiento, evolución y escucharlo.

En adolescentes: se debe comunicar y respetar la confidencialidad y autonomía.

La comunicación como parte del proceso del CI es el aspecto más importante y que define como satisfactorio o no este acto médico y se refiere al intercambio de información con el paciente o familia. Debe premeditarse la información que se desea transmitir, tener en cuenta la gradualidad, no atiborrarla de estadísticas, usar un lenguaje claro, acorde con la edad del paciente y el status psicológico del mismo y de la familia, no usar tecnicismos que compliquen la comprensión y hacerlo con naturalidad, sin crear falsas esperanzas pero también sin crear una aureola de negatividad y catastrofismo alrededor de la situación de salud o del proceder que se aplicará pues, en muchas ocasiones, el paciente o la familia pueden percibir la intención del facultativo de salvar su responsabilidad y esto crea desconfianza y puede ser fuente de generación de problemas.

Características del CI:

El propio nombre del proceso implica dos características: *voluntariedad e información*.

La *voluntariedad* se define como elección sin impulso externo que obligue. Voluntario es lo que procede de un principio intrínseco con conocimiento del fin.

En la obtención del CI puede no haber respeto a la voluntad del paciente como:

- Persuasión: no se le da otra posibilidad de elección.
- Coacción: se amenaza de manera explícita o implícita al paciente.

- Manipulación: distorsión de la información, que se brinda de forma sesgada o incompleta. Esto podría llevar a adoptar una decisión que de otro modo no hubiera tomado ⁶.

La *información* debe ser simple, aproximativa, leal e inteligente, de todas aquellas circunstancias que puedan influir de forma razonable en la decisión de éste, de modo que, tras un conocimiento exacto de la situación en que se encuentra, disponiendo de un balance de riesgos y be-

neficios de las alternativas terapéuticas existentes, pueda adoptar libremente la decisión que crea más oportuna. La información debe facilitarse al paciente y a los familiares salvo prohibición expresa del interesado. La información ha de ser siempre verdadera. Nunca se justifica mentir al paciente. Se debe utilizar un lenguaje adecuado a cada paciente, edad, nivel cultural y capacidad de comprensión ⁶.

¿Qué información?

1. Descripción general de la práctica (tratamiento o procedimiento) propuesta
 - a. En qué consiste
 - b. Cómo se realiza
 - c. Cuánto dura
 - d. Qué objetivo persigue
 - e. Qué beneficios aporta
 - f. Qué procedimientos involucra
 - g. Cuáles de esos procedimientos son experimentales
2. Posibles efectos secundarios o indeseados para el sujeto involucrado (también el embrión o el feto, si el sujeto es una mujer embarazada o que podría embarazarse)
 - i. Los más frecuentes (aunque sean graves)
 - ii. Los más graves (aunque sean infrecuentes y raros)
3. Posibles tratamientos o procedimientos alternativos, especificando riesgos y beneficios razonables.
4. Posibilidad de no seguir tratamiento o procedimiento alguno. Riesgos y beneficios que supone esta actitud.
5. Aclarar si existe algún tipo de compensación frente a alguna circunstancia (fortuita o no) para el sujeto que consiente. Informar además sobre cualquier coste adicional para el sujeto que pueda derivarse de su participación voluntaria.
6. Disposición del equipo profesional para ampliar la información suministrada y contestar cualquier inquietud del voluntario. Especificar a quién se debe contactar para obtener respuestas y a quién en caso de daño.
7. Posibilidad de que el sujeto revoque la decisión voluntaria tomada y retire en cualquier momento su consentimiento sin sufrir por ello represalias o pérdida de beneficios a los que de otro modo tendría derecho.
8. Establecer las circunstancias en las cuales los profesionales pueden suspender la participación del sujeto, sin tomar en cuenta su consentimiento previo.
9. Consignar que la aparición de hallazgos significativos durante el curso de la práctica propuesta (tratamiento o procedimiento), le serán informados al sujeto si ello pudiera alterar su voluntad de continuar participando.
10. Especificar las posibles consecuencias derivadas de la suspensión de la práctica (tratamiento o procedimiento) una vez iniciado ⁹.

Otros refieren que debe hacerse con gran rigurosidad para los procedimientos sin o con escasa repercusión terapéutica y que además debe informarse los motivos que han hecho decidir el procedimiento que se va a realizar, los efectos esperados si no se hace nada y en la declaración del paciente expresar el consentimiento y satisfacción con la información, y que se han aclarado sus dudas. Debe existir además un apartado para el consentimiento del representante legal en caso de incapacidad del paciente y el apartado de revocación del consentimiento ⁶.

¿Cuánta información?

- Criterio del médico razonable, de la práctica profesional o de la comunidad científica. Informar de lo que un médico razonable considere necesario para que el paciente pueda tomar una decisión.
 - Criterio de la persona razonable. Es la información que una persona razonable desearía conocer si se encontrara en las circunstancias del paciente. Tiene el inconveniente de estimular la presentación de demandas.
- Se puede utilizar el concepto de Materialidad = Gravedad × Incidencia, según el cual debe informarse de aquellos riesgos cuya materialidad sea importante, es decir, los riesgos muy graves aunque poco frecuentes, y de los leves pero muy frecuentes.
- Criterio subjetivo. Consiste en ponerse en el lugar del paciente. En la práctica, esto se lleva a cabo expresando la disposición a ampliar información y a responder a todas las dudas que se puedan plantear ⁶.

Requisitos del documento:

La firma de un documento impreso que recoja, con menor detalle, lo explicado y acordado, resumiendo lo más importante, pero la única fórmula válida de obtener el consentimiento es mediante una conversación. El documento firmado no debe ser nunca el centro ni la finalidad del proceso del consentimiento y siempre debe ir precedido del diálogo. El documento final del Grupo de Expertos para el Consentimiento Informado en Cirugía considera que la historia clínica es el lugar físico por antonomasia para registrar procesos de información y consentimiento, y recomienda a los profesionales que adquieran el hábito de incluir en las hojas de evolución clínica comentarios y anotaciones ⁶.

Indicaciones para la redacción:

1. Escribir con frases cortas y directas.
2. Utilizar palabras con pocas sílabas (preferentemente del lenguaje coloquial) y evitar las ambigüedades.
3. No utilizar un lenguaje exculpatorio por el cual el sujeto o su representante es forzado a renunciar a alguno de sus derechos civiles; o que descargue o parezca descargar a los investigadores, al patrocinador, a la institución o a sus agentes de responsabilidades.
4. Atender a la legibilidad del formulario (utilizar siempre tipos de letra grandes).

5. Evaluar el grado de dificultad que conlleva la lectura del formulario.

6. Hacer que pacientes o personas sanas, no involucradas en el procedimiento, lo lean y lo critiquen. No confiar esta tarea exclusivamente al personal especializado, a técnicos y profesionales ⁹.

Recomendaciones para que los textos sean comprensibles

- Escribir con frases cortas y directas
- Usar palabras cortas evitando las polisilábicas
- Hacer que personas ajenas al ámbito sanitario lean y critiquen los formularios
- Usar formas verbales activas en lugar de pasivas
- Usar palabras concretas en lugar de abstractas
- Ideas explícitas en vez de implícitas
- Numerar los datos presentados
- Poner la información antigua al inicio y la nueva al final
- Procurar usar la mínima cantidad posible de puntuaciones diferentes al punto y la coma para evitar frases compuestas y complejas
- Intentar incluir el mínimo número de palabras técnicas sustituyéndolas por descripciones sencillas y cortas
- La letra utilizada debe ser al menos de 10 puntos
- No escribir con mayúsculas ni letras itálicas
- Marcar de forma distinta las palabras clave ⁸.

Errores más frecuentes:

- Tecnicismos.
- Omisiones: podemos tender a ocultar información “para no asustar” sin mencionar algunos riesgos (privilegio terapéutico).
- Excesivo detalle: especificar demasiado puede producir angustia en muchos pacientes
- Datos suficientes sobre naturaleza y origen del proceso.
- Nombre, descripción y objetivos del procedimiento y aspectos notorios
- Beneficios esperables: no se recomienda incluir demasiados beneficios para no crear excesivas expectativas que puedan dar lugar a denuncias.
- Molestias previsibles y posibles riesgos: riesgos típicos y consecuencias seguras. Los primeros son aquellos esperables en condiciones normales, conforme a la experiencia o al estado actual de la ciencia (p. ej., en una biopsia pulmonar percutánea existe riesgo de neumotórax); las segundas son aquellas que se producirán como consecuencia del procedimiento en todos los casos (p. ej., en una amputación, el paciente va a perder un miembro).
- Espacio en blanco para riesgos personalizados: estado de salud (enfermedad previa, anticoagulación, etc.), edad, profesión, creencias, valores y actitudes, entre otros ⁶.

Aspectos legales

1. Declaración escrita del profesional que realizará la práctica (procedimiento o tratamiento), en la cual con-

signe haber informado debidamente al voluntario. (Nombre y apellido completos, número de documento y firma al pie).

2. Consentimiento escrito del voluntario para que el profesional a cargo sea auxiliado por las personas que necesite y estime convenientes.

3. Certificación escrita de que el sujeto o su representante, moralmente competente y jurídicamente capaz, ha leído y comprendido toda la información que le fue suministrada y de que firma el formulario por propia voluntad. (Nombre y apellido completos, número de documento y firma al pie).

4. Si se estima conveniente incorporar nombre y apellido completos, número de documento y firma al pie de testigos, aportados por el voluntario y también por el equipo profesional.

5. Identificación clara de la institución en la cual se llevará a cabo la práctica (tratamiento o procedimiento).

6. Establecer claramente cuál es el organismo de controlador (v.g. Comité de Docencia e Investigación, Comité de Bioética, etc)

7. Entregar una copia firmada del documento al voluntario o a su representante legalmente autorizado ⁹.

Excepciones del CI

Pueden reconocerse las siguientes:

– Peligro para la salud pública. Por ejemplo, en una enfermedad epidémica. Debe hacerse constar en la historia clínica la no existencia de documento de consentimiento informado debido a ingreso o tratamiento obligado por orden o autorización judicial.

– Urgencia. Si el paciente no está en condiciones de firmar el documento, puede hacerlo un familiar o allegado, tras la información adecuada. Si éstos no están y la urgencia no admite demora, no es necesario el documento (el consentimiento se considera implícito), pero deberá hacerse constar en la historia clínica.

– Incompetencia. Se considera que un paciente es incapaz de tomar decisiones cuando no puede recibir y expresar información y hacer una elección de acuerdo con esa información y sus propios valores. Si se cree necesario, se podrá consultar al servicio de psiquiatría el grado de incapacidad del paciente. Si un paciente mayor de edad no tiene capacidad suficiente para tomar decisiones sobre su proceso, se requerirá el consentimiento a los familiares o representante legal. A éste debe explicársele que las decisiones deben basarse en lo que el paciente querría, y no en lo que el representante elegiría para sí mismo. Si se sospecha que los allegados no buscan el bien del paciente o existen discrepancias, se puede acudir a la comisión de bioética del hospital, aunque en algunos casos pueden requerirse los juzgados.

– Privilegio terapéutico. Determinadas informaciones pueden provocar pánico en el paciente, que agrave la salud o haga peligrar el desarrollo de la prueba. El Convenio de Oviedo habla de la “necesidad terapéutica”, den-



tro de su informe explicativo. No debe abusarse de este criterio de forma injustificada. A la hora de aplicarlo, la carga de la prueba recae sobre el médico.

– Imperativo legal. Si el procedimiento viene dictado por orden judicial, no es necesario obtener el consentimiento informado.

– Rechazo explícito de toda información. Debe respetarse el derecho del paciente a no saber (puede incluso no desear conocer determinados aspectos de su enfermedad, requiriendo por otra parte conocer otros). La ley también ha de establecer limitaciones al derecho a no saber, ya que esto puede afectar a la salud de un tercero, como ocurre en las enfermedades transmisibles. El rechazo a la información debe reflejarse en la historia clínica, junto con la firma de un testigo y, si el paciente no manifiesta lo contrario, se deberá informar a los allegados ⁶.

CI en el niño:

Todos los conceptos de CI tienen en común la información al enfermo, la voluntad del paciente, la actuación médica y las normas de la ciencia médica, solo que hace la salvedad de que el enfermo debe estar atento y ser mentalmente competente. El niño es un paciente especial y considerado a priori como incapacitado legalmente, lo cual lo descontextualiza de su esencia humana y muchas veces se pasa por encima de su opinión por estar en edad pediátrica y se subvaloran sus derechos, su intelecto y su capacidad moral para la toma de decisiones.

Cuando nos referimos al niño, uno de los primeros y

grandes dilemas que surge, es que son -o somos- otros los que han de enfrentarse a la decisión de determinar actuaciones terapéuticas, ya que él no conoce ni es consciente de su situación y carece de la capacidad para manifestarse. En el caso del adolescente esta situación empieza a tener lugar de manera diferente a partir de la aparición de la autoconciencia como parte del desarrollo psicológico, lo cual le permite la adopción de un papel más activo en correspondencia con las nuevas necesidades psicológicas que ellos tienen ¹⁰.

En el contexto de la relación médico paciente hay tres actores: médico, paciente y sociedad; en pediatría el paciente es el niño y su familia, al igual que en los adolescentes¹.

El respeto de los derechos del niño garantiza su protección individual y el de las comunidades que participan en la investigación, por tratarse de una población legalmente incapacitada para consentir y dependiente de los adultos para su protección⁵. El consentimiento de los padres encuentra su justificación en la tutela, por lo que el niño, aunque sea titular de la responsabilidad de decidir, esta es transferida a los padres por imposibilidad del paciente de ejecutarla, con ciertas consideraciones:

1. El pediatra no es éticamente responsable de lo que haga un padre a sus espaldas, pero una vez conocido deberá evitar cualquier decisión negativa -como abandonar un tratamiento- perjudicial para el niño.

2. En la urgencia, actuar a conciencia con el interés único de salvar al niño, aunque sea violando los deseos de los padres (el control de los padres sobre los hijos queda sin efecto) ².

Cuando los niños estén en condiciones de comprender la información -y siempre entre los 12 y los 17 años-, se deberá proporcionar una hoja de información comprensible y obtener su asentimiento, previamente a su inclusión en el estudio, sin inducción ni coacción ⁵.

Los niños tienen regulados sus derechos en las legislaciones de diferentes países. La Convención de las Naciones Unidas de los Derechos del Niño aboga por los derechos de todos los niños a la autodeterminación, dignidad, respeto, no interferencia, así como el derecho a tomar decisiones informadas. La Carta Europea de los niños en el hospital especifica que los niños y sus padres tienen derecho a la participación informada de todas las decisiones que envuelven sus cuidados de salud; manifiesta que todos los niños deben de ser protegidos de tratamientos médicos y de investigaciones innecesarias ¹¹.

Problemas con el consentimiento informado en pediatría:

- ♦ Limitación de la comprensión de los padres en las primeras fases de la enfermedad de su hijo
- ♦ Rechazo a terapéuticas imprescindibles para su vida por condicionamientos y creencias religiosas
- ♦ Efecto “filtro social”: familiares de alto nivel no incluyen a sus hijos en estudios de familias desfavorecidas y, si el tratamiento resulta, se aplicará en familias privilegiadas.

♦ Informar riesgos del procedimiento por sí mismo, derivados del error humano ¹.

El CI en pediatría, por tanto, debe entenderse como un proceso de toma de decisiones centrado en una relación tripartita (pediatra-niño-padres), en virtud de la cual estos últimos aceptan o no las recomendaciones diagnósticas o terapéuticas, toda vez que desde una situación de competencia se han comprendido las circunstancias del proceso, las consecuencias de su decisión, así como las decisiones alternativas.

El menor con discapacidad intelectual:

Si bien en cualquier edad los aspectos cognitivos de una persona pueden verse afectados por el estrés, esta circunstancia es más intensa en la infancia. Además, la comprensión del niño puede estar alterada por un trastorno psiquiátrico o por discapacidad intelectual ¹¹. A priori, los padres son las personas más adecuadas para decidir del mejor interés del niño ¹¹.

La cuestión del consentimiento para el tratamiento de los discapacitados mentales genera problemas. Suele plantearse la petición realizada por los padres de esterilización de sus hijas con la finalidad de que ellas puedan continuar sus actividades sin temer por un eventual nacimiento, del que serían incapaces de cuidar ¹¹.

La discapacidad intelectual tiene diferentes contextos de acción del individuo, donde el discapacitado puede ser también competente en la toma de decisiones que está en condiciones clínicas de ejercer libremente: comunicar decisiones, comprender la información ofrecida, apreciar la situación y sus consecuencias y procesar racionalmente la información. Por todo esto es que el concepto de competencia no es el del tipo todo o nada. La complejidad de las decisiones es variable, por lo que las exigencias de presencia y normalidad de las diversas funciones cognitivas y afectivas deberían ser también diferentes en cada caso.

El paciente con discapacidad intelectual puede ser considerado *a priori* como incompetente en la toma de decisiones, aún en edades no pediátricas; pero no se debe ser superficial en la evaluación de estos casos y, cuando se necesite de decisiones de sustitución, elegir adecuadamente su representante, recordando el valor de la persona humana y que deben ser guiados por los profesionales en conformidad con valores éticos y principios como la beneficencia y no maleficencia.

El menor y la extracción de muestras de sangre:

Para el estudio de determinadas enfermedades es necesario tomar muestras de sangre de niños sanos cuyos padres han dado previamente su consentimiento, tras explicarle detalladamente el propósito del estudio ¹¹.

El niño pequeño generalmente no consiente en realizarse un proceder invasivo como es la toma de muestra de sangre para estudios y este es el caso de las extracciones en Genética Clínica, que tienen la finalidad de diagnosticar entidades para las cuales pocas veces existe un

tratamiento curativo y puede resultar cuestionable éticamente su realización; pero teniendo en cuenta que al establecer un diagnóstico se pautan estrategias preventivas para las complicaciones reportadas, cobra un valor utilitario la realización de test genéticos, estudios presintomáticos, etc. Razonablemente, siempre se deberá obtener el CI.

El CI en parejas que acuden en etapa preconcepcional:

Algunas parejas buscan asesoramiento desde antes de la gestación, sobre todo cuando existe la posibilidad de que sean portadoras de alguna enfermedad con patrón de transmisión autosómico recesivo. Los estudios genéticos presintomáticos pueden ser utilizados para intercambiar información genética antes de la decisión de tener descendencia. Existen ejemplos de aplicación de estos estudios para la identificación de portadores de la Enfermedad de Tay Sachs en poblaciones de judíos Asquenazi, de la talasemia beta en Cerdeña, Italia y en Cuba con la sicklemia. El conocimiento del *status* de portador optimiza el proceso de asesoramiento genético. En caso de conocerse si son portadores o no, puede prevenirse el matrimonio (opción que parecen preferir los judíos Asquenazi) u optar por la realización del diagnóstico prenatal ¹².

Por ser el asesoramiento preconcepcional una opción de libre elección por la pareja y donde las muestras pueden resultar poco invasivas y los procedimientos para diagnóstico bien establecidos, el CI no tiene diferencias significativas con lo referido; sólo se complicaría un poco cuando involucra a terceros que deban ser estudiados y que deben dar su consentimiento. Por ejemplo una pareja que viene preocupada por su futura descendencia, por el antecedente de un hermano con discapacidad intelectual que no ha sido estudiado y esto implica que hay que tomar muestras de sangre y realizar un examen físico para precisar diagnóstico. También cuando no hay un diagnóstico preciso o es una entidad heterogénea (con muchos genes implicados en su etiología) en el CI se debe establecer *a priori* el alcance del test y que puede no resultar diagnóstico.

El CI en gestantes ante procedimientos prenatales:

Los procedimientos prenatales son no invasivos o invasivos, considerándose como tal si hay agresión para el feto; así los tests para sexo fetal y el ultrasonido no son invasivos y generalmente no están sujetos a consentimiento pues son aplicados a la gestante rutinariamente como parte de un programa de atención prenatal para la cual existe ya una cultura poblacional. No obstante, durante los ultrasonidos se debe solicitar el consentimiento verbal a la paciente si desea conocer acerca del sexo de su hijo o si desea escuchar los latidos de su corazón pues esto puede generar stress en ella y en su pareja.

Los métodos invasivos para diagnóstico prenatal, deben estar precedidos de una explicación del problema y las posibles soluciones. Una vez ofrecido el asesoramiento

to genético y presentados los aspectos contenidos en el CI, la gestante debe tomar la decisión final, es decir, si procede o no a la realización de amniocentesis, biopsia coriónica o cordocentesis. De forma general, los estudios prenatales deben basarse en la voluntariedad de la mujer y de su pareja, respetando la autonomía e intimidad de la familia, que nunca deben ser tomadas a la ligera ¹².

Uno de los dilemas éticos más importantes de la Medicina Fetal se refiere al impacto de la terapia fetal en la salud pre y postnatal. Incluye muchos procedimientos terapéuticos, que van desde los medicamentos administrados a la madre hasta procedimientos quirúrgicos realizados directamente sobre el feto. La eficacia, inocuidad y seguridad de los primeros está demostrada; y son ejemplos evidentes la suplementación con ácido fólico en el período periconcepcional para disminuir el riesgo de defectos de cierre del tubo neural en el feto, así como la administración a la madre de betametasona a partir de las 24 semanas para disminuir la incidencia de *distress* respiratorio neonatal por enfermedad de membrana hialina en caso de ocurrir el nacimiento pretérmino. Un ejemplo de terapia fetal invasiva, que se ha introducido en la práctica obstétrica con resultados alentadores, es la transfusión fetal intrauterina en el tratamiento de la anemia hemolítica fetal por incompatibilidad Rh: a pesar de los riesgos de complicaciones, su realización permite prolongar la gestación para mejorar las probabilidades de supervivencia neonatal ¹².

Siempre debe informarse y solicitar a la gestante su consentimiento, teniendo en cuenta que el embarazo es un proceso de suma intimidad y privacidad; por lo tanto, una vez dada la información necesaria y de la forma adecuada, la autonomía debe ser respetada, permitiéndole a ella decidir y utilizar los lineamientos médicos, sociales y legales en la forma que considere pertinente como responsable también del feto que es una nueva vida.

El CI en estudios presintomáticos:

En los pesquijajes neonatales se preconiza el CI por parte de los profesionales de la atención primaria que toman la muestra y previo a esto debe haber un proceso de comunicación de riesgos y beneficios ¹³.

En cuanto a las enfermedades de aparición tardía como la Enfermedad de Huntington y su diagnóstico presintomático resulta difícil el manejo; sin embargo sólo se realiza luego de la solicitud individual, confidencial y autónoma de realizarse el análisis presintomático. Los individuos son asimismo valorados y asesorados por un psicólogo y un psiquiatra y reaconsejados después. Si los profesionales implicados en el programa consideran que el individuo está preparado, se realiza una discusión sobre riesgo/beneficio con el mismo. Todo este procedimiento dura como mínimo tres meses, lo cual permite al sujeto realizar las consultas oportunas y cambiar de opinión. Este sería una variante en la cual el CI se convierte en un proceso que da espacio al individuo y lo monitorea

antes de la toma de decisiones ¹⁴.

El CI en las publicaciones médicas:

En las publicaciones médicas es también necesario el consentimiento de los participantes, pues las metas de la investigación, si bien importantes, nunca deben atropellar la salud, el bienestar y los derechos de los participantes. Para una sociedad de alto nivel científico es exigible un respeto similar por la bioética. Si no se aporta el CI, el autor debe especificar las razones por las que no se obtuvo, al remitir el original para su publicación ⁷.

En algunas circunstancias estaría justificada la publicación de estudios sin el consentimiento informado:

1. Los retrospectivos, donde no es posible localizar a los pacientes para obtenerlo y queda garantizado el anonimato.

2. Los realizados sobre muestras de bancos de tejidos, donde se ha roto el vínculo de identificación con el paciente.

3. Los efectuados en enfermos críticos o privados transitoriamente del nivel de conciencia, donde era esperable un importante beneficio para el paciente y no se pudo obtener el consentimiento de un familiar. En este caso, se debe ratificar posteriormente la voluntad de continuar en el estudio si el paciente recupera la autonomía o aparece un familiar autorizado ⁷.

Es muy importante crear una cultura de respeto por los principios éticos entre nuestros investigadores y los comités editoriales de las revistas biomédicas pueden y deben contribuir de forma importante a ello. Todos estamos obligados a enarbolar el respeto por la dignidad de las personas como principio básico de la investigación que involucra a seres humanos ⁷.

En las publicaciones médicas se incluyen fotografías de pacientes y otros datos de identidad personal para los cuales es más necesario el consentimiento informado que para otro tipo de investigaciones retrospectivas que no manejan datos personales de los pacientes; sin embargo, no constituye un requerimiento para la publicación el presentar el consentimiento o, más importante aún, dialogarlo con el paciente.

CONCLUSIONES

El médico debe ser un abogado de las acciones preventivas, curativas y de rehabilitación de sus pacientes y un educador que lucha para que en la jerarquía de valores y en la escala de motivos de sus enfermos, estas acciones ocupen un alto lugar jerárquico en el momento de la toma de decisiones ².

Debe respetar la dignidad del paciente, dialogar y poner a su servicio la palabra clara, sencilla y el diálogo antes de realizar un proceder o tomar una decisión que pueda dañar al paciente. El CI resulta un medio de comunicación de información que puede realizarse verbalmente o plasmarse en la historia clínica como resultado de este proceso que aboga por la autonomía y la justicia

en un marco de beneficencia y no maleficencia

La aplicación de una auténtica justicia requiere del ejercicio armónico entre verdad y libertad responsable. En la búsqueda del bien común y personal ninguna persona -menos aún un científico- puede prescindir de un marco de referencia filosófico y antropológico que oriente su quehacer y su compromiso ético.

En las particularidades que ofrece la relación médico-paciente en Genética Clínica, tanto con el paciente pediátrico y su familia, como con la gestante, el diagnóstico presintomático, asesoramiento preconcepcional, el discapacitado intelectual y con las publicaciones médicas, una tangente común a todas estas aristas resulta el consentimiento informado que, en ocasiones, se convierte en un proceso que debe enriquecer el diálogo en una propuesta de una más auténtica relación.

La dignidad no es relativa, no está sujeta a la "calidad de vida" ni a la capacidad de manifestar las potencias propias de los seres humanos sanos (racionalidad, autoconciencia, libertad, "autonomía",...)

Albert Balaguer

BIBLIOGRAFÍA

1. Torres R. Aspectos éticos en Pediatría. Una aproximación. En Acosta JR editor. Bioética desde una perspectiva cubana. 1ª ed La Habana: Centro Félix Varela. 1997. p 150.
2. Núñez de Villavicencio F. Consentimiento educado vs. Consentimiento informado. Rev Cubana Salud Pública 2006;32(4)
3. Balaguer Santamaría A. La relación clínica. Unidad IV: Métodos de análisis problemas ético-clínicos Sesión 15. Lectura fundamental. Doctor en Medicina
4. Barreiro J. La relevancia jurídico penal del consentimiento del paciente en el tratamiento médico-quirúrgico. Cuadernos de Política Criminal 1995; 16: 25-32.

5. Quintero J L, Mas M N, Morera LM. El consentimiento informado en pacientes pediátricos con indicación de otocirugía por colesteatoma. Rev Hab CM 6(1) disponible en: http://www.ucmh.sld.cu/rhab/vol6_num1/rhcm12107.htm

6. Collazo E. Consentimiento informado en la práctica médica. Fundamentos bioéticos y aspectos prácticos. Cir Esp 2002;71(6):319-24

7. Gil A, Lavilla P. ¿Debe anales españoles de pediatría publicar estudios que no incluyan consentimiento informado? An Esp Pediatr 2002; 57(6):508-10

8. Herrero A, Reyes A, García, Serrano E. Documentos de consentimiento informado en atención primaria. Rev Calidad Asistencial 2002;17(1):325-30

9. Sergio Cecchetto. Teoría y práctica del consentimiento informado en el área neonatal. Autor: Dr. En Filosofía, Magister en Ciencias Sociales y Especialista en Bioética. Mar de Plata, Argentina. 1ª edición 2001.

10. Macías A M. El consentimiento informado en Pediatría. Rev Cubana Pediatr, ene.-mar. 2006, vol.78, no.1, p.0-0. ISSN 0034-7531.

11. Vidal Casero MC. El consentimiento informado para el tratamiento terapéutico de un niño. CB 41, 1º 2000, PP.95-107

12. Casagrandi Casanova, D, Zaldivar T, Nodarse A et al. Algunos aspectos éticos del diagnóstico prenatal, la medicina y terapia fetales. Rev Cubana Obstet Ginecol, sep.-dic. 2005, vol.31, no.3, p.0-0.

13. Galbe Sánchez-Ventura J. Cribado neonatal de metabolopatías congénitas. PrevInfad (Grupo de trabajo AEPap / PAPPS semFYC). Agosto 2003

14. Molinuevo Guix JL, et al. Aspectos éticos del consejo genético. Neurol Supl 2005;1(3):31-37

¹

Médico especialista de II Grado en Genética Clínica

Hospital Pediátrico Docente William Soler. La Habana, Cuba. Máster en Bioética.