

REFLEXIONES ÉTICAS EN LA TOMA DE DECISIONES ANTE EL PACIENTE CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Dra. Norma Elena de León Ojeda.

(Especialista II Grado en Genética Clínica.

Hospital Pediátrico Docente William Soler. La Habana. Cuba,

Máster en Bioética, 2010.)

*“Todos tienen derecho al respeto de su dignidad... Esa dignidad exige que las personas **no** se reduzcan a sus características genéticas y a respetar su singularidad y diversidad”*

**Declaración Universal sobre el Genoma Humano
y los Derechos Humanos, 1997**

Introducción.

Para el médico, formado generalmente con una óptica de sanador, constituye casi una frustración el no poder curar una dolencia a un paciente.

Las enfermedades genéticas por lo general, adolecen de tratamiento curativo y con un estilo de trabajo preventivo primario el genetista clínico diseña protocolos preventivos aplicando ácido fólico, multivitaminas, y ofrece asesoramiento genético preconcepcional a las personas, parejas o familias en riesgo de concebir hijos con defectos congénitos, enfermedades genéticas o discapacidades.

En el marco de prevención secundaria se encuentra el diagnóstico prenatal (DPN) que explora la salud fetal basada en criterios de riesgo para defectos congénitos, enfermedades genéticas y discapacidad, y que no solo se limita al cuidado de la salud fetal sino a monitorizar e informar para el actuar neonatal ante el presunto nacimiento de un feto con un defecto congénito. El DPN se traduce en “acto de curación” (para muchos profesionales) al interrumpir una gestación (eugenésica) por defectos congénitos, enfermedades genéticas o discapacidad. Otro acto de prevención secundaria lo constituye tratar un error congénito del metabolismo detectado por pesquisas neonatales, donde la prevención es paliativa del defecto. Sin embargo, dentro de los enfoques más difíciles de la genética está la prevención terciaria, dirigida a pacientes y familias con enfermedades genéticas, defectos congénitos y discapacidad, que llevan una atención especial y un seguimiento acorde con las complicaciones más comúnmente reportadas en estas enfermedades, que por lo general tienen frecuencias muy bajas.

Algunos profesionales de la salud en su óptica curativa y de solvencia de problemas al paciente cuestionan y subvaloran el acto preventivo y humano tan difícil que constituye la prevención terciaria en enfermedades raras.

Las familias con enfermedades genéticas o los pacientes en edad pediátrica con defectos congénitos, discapacidades o disfunciones, no solamente necesitan de un profesional que los cure sino que los escuche, mitigue sus preocupaciones y que conozca “lo raro” pues en ocasiones son objeto de nuestro desconocimiento y podemos encontrar profesionales que omiten su desconocimiento y toman conductas inadecuadas con estos casos.

En nuestro campo de acción existen particularidades en la atención al paciente y familia cuando la discapacidad intelectual concommita con la enfermedad genética y resulta un dilema y a veces un conflicto ético el pedir consentimiento a un paciente o familia cuando hay varias personas con discapacidad intelectual o cuando el propósito de la solicitud es la realización de una prueba diagnóstica que el paciente o la familia no entienden el porqué debe hacerlo si luego del diagnóstico no existe un tratamiento curativo.

En las demandas de las personas con discapacidad encontramos expresiones como estas:

“Nuestra experiencia como personas con discapacidad nos coloca en una posición única para contribuir a un sólido discurso ético que lleve a un desarrollo científico que respete y afirme la imprescindible diversidad del género humano”¹.

Motivados por lo polémico del tema y por la frecuencia con la que tenemos este tipo de casos en consultas de ge-

nética clínica donde nos cuestionamos si es o no capaz de decidir un paciente con discapacidad intelectual acerca de la realización de una prueba diagnóstica invasiva, o sobre la pertinencia de la comunicación de la información o a qué miembros de la familia se le comunica la información, es que decidimos realizar esta revisión introductoria al tema que representa la discapacidad intelectual en el accionar del genetista clínico.

Desarrollo.

El interés actual por promover un rol más activo y participativo de los pacientes en las distintas fases de la atención médica parece estar fundado entre otras causas en el interés por rescatar los valores humanistas de una medicina tecnológicamente sofisticada, que es percibida como despersonalizada por los pacientes, y que les tiende a asignar un rol pasivo y receptivo².

Muchos son los antecedentes de medidas eutanásicas y eugenésicas tomadas contra las personas con discapacidad; por ejemplo: en marzo de 2000, el ministro de Asuntos Sociales de Suecia dio a conocer que, entre 1935 y 1975, se esterilizó a 63.000 personas por “razones de higiene social y racial”, y se realizó con un gran consenso de todos los partidos políticos al elaborar las leyes eugenésicas de 1934 y 1941. Un 93% eran mujeres: unas por ser minusválidas, otras por ser miopes, etc³. Dentro del accionar médico se realizaron incluso experimentos utilizando discapacitados institucionalizados como en 1970 en las escuelas para niños discapacitados del estado de Willowbrook, los niños fueron infectados intencionalmente con una cepa de virus de hepatitis para seguir la progresión del virus y la efectividad de la vacuna⁴.

Hace 2400 años, en la antigua Grecia –casi al mismo tiempo que nacía la escuela hipocrática– los espartanos arrojaban desde el Monte Taigeto a todos los que presentaban algún trastorno físico, al parecer con fines más estéticos que eugenésicos. Hace sólo 60 años, los nazis –ahora sí con un objetivo totalmente eugenésico– eliminaron sistemáticamente a los discapacitados, especialmente mentales⁵.

Estudiando las demandas de las personas con discapacidad vemos su preocupación por la visión de reducción biológica del mundo en la que no sólo se socava lo que es humano sino que devalúa la importancia de los factores sociales, las relaciones, el respeto mutuo, el entorno en la determinación de la calidad de vida de todos y en apoyo al rechazo a la ideología utilitarista que anima a muchos de los nuevos genetistas humanos, particularmente porque asumen que la sociedad estaría mejor económicamente sin la inconveniencia y el gasto de las personas con discapacidad. Por el contrario, queremos que toda práctica clínica se base en sólidos principios de justicia, ética y de no discriminación con respecto a la diversidad, la autonomía y la elección plenamente informada¹.

En cuanto a las demandas de las personas con discapacidad en el documento de la DPI¹ se encuentran:

1. El uso de los nuevos descubrimientos, técnicas y prácti-

cas genéticas sean rigurosamente regulados para evitar la discriminación y para que protejan plenamente, y en todas las circunstancias, los derechos humanos de las personas con discapacidad,

2. El asesoramiento genético se haga con toda la información y sin presiones, que se base en derechos, sea universal y gratuito y que refleje la experiencia real de la discapacidad,
3. Los padres no se vean sometidos a presiones de manera oficial ni informal para realizarse exámenes prenatales o someterse a interrupciones “terapéuticas” del embarazo,
4. Todos los niños sean bienvenidos al mundo y se les proporcione los niveles apropiados de apoyo social, y financiero,
5. La diversidad humana sea reconocida y no se elimine por valoraciones discriminatorias de calidad de vida, que podrían conducir a la eutanasia, el infanticidio y la muerte como resultado de la no intervención.
6. Las organizaciones de personas con discapacidad estén representadas en todos los organismos consultivos y legislativos relacionados con la genética humana,
7. Se corrija la legislación para terminar con la deficiencia como motivo de discriminación y como fundamento legal excepcional para el aborto,
8. Haya un amplio programa de formación para todos los profesionales de la salud y de los servicios sociales desde una perspectiva igualitaria de la discapacidad,
9. Ya que el genoma humano es propiedad común de la humanidad, no se permita que se patente el material genético.



10. Que no se violen los derechos humanos de las personas con discapacidad que no pueden ofrecer su consentimiento para intervenciones médicas¹.

Esta última de las demandas compete especialmente a la discapacidad intelectual, que tiene peculiaridades en la práctica de la genética clínica y genera interrogantes éticas acerca de la realización de una prueba con fines diagnósticos, la comunicación de resultados de investigaciones realizadas, la pertinencia y validez del proceso de comunicación que se establece con el paciente y la familia en el asesoramiento genético, el derecho a la educación inclusiva, al seguimiento adecuado, al consentimiento informado, la comunicación de opciones reproductivas, entre otras. Por lo general se proponen decisiones de sustitución, que también han llevado a la toma de decisiones acerca de su reproducción.

“El producto final de la genética y de la investigación relacionada no debería ser la erradicación de la discapacidad sino la mejora de la información sobre la misma, tratamiento mejorado de condiciones potencialmente discapacitantes y un mejor apoyo a las personas con discapacidad”

Inclusion Europe, Documento de Referencia sobre Bioética, 1999

Se considera persona con discapacidad aquella que padezca una alteración funcional permanente o prolongada, física o mental, que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su integración familiar, social, educacional o laboral⁶.

Acorde con este concepto podemos manejar la discapacidad física, mental, auditiva, visual e intelectual. En este sentido se ha hablado de discapacidad del desarrollo del inglés “developmental disability”, lo cual se entiende como:

Discapacidad del desarrollo de un individuo atribuible a discapacidad física o mental, que se manifiesta antes de los 22 años y es probable que continúe indefinidamente, resulta en limitación funcional de 3 o más áreas de la vida diaria: cuidado de sí mismo, lenguaje receptivo-expresivo, aprendizaje, movilidad, auto-dirección, capacidad de vida independiente y auto-suficiencia económica y se refiere a las necesidades de combinación y secuencia de cuidados especiales interdisciplinarios o genéricos u otros servicios que son de por vida o de duración extensa individualmente planificados y coordinados⁴.

La discapacidad intelectual era antes entendida como retraso mental, cuyo último concepto propuesto por la Asociación Americana del Retraso Mental 1992, define que el Retraso mental se caracteriza por un funcionamiento intelectual significativamente inferior a la media, que tiene lugar junto a otras limitaciones asociadas en dos o más de las siguientes áreas de habilidades adaptativas posibles: comunicación, cuidado personal, vida en el hogar, habilidades sociales, utilización de la comunicación, autogobierno, salud, seguridad, habilidades académicas funcionales, ocio y trabajo, algo que no es posible en niños menores de 3 o incluso de 5 años. Para estos casos se habla hoy día de retraso global del desarrollo⁷.

Ya no se acepta el término “retraso mental” porque posee un carácter peyorativo que subraya lo negativo. El término ha sido sustituido por el de “discapacidad intelectual” que nos alerta hacia una situación o estado especial evolucionable, que exige una atención también especial para limitar problemas y potenciar capacidades⁸.

La discapacidad intelectual es definida como una entidad que se caracteriza por la presencia de:

- limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual



- limitaciones significativas en la conducta adaptativa
- una edad de aparición anterior a los 18 años.

Intrínsecamente unida a esta definición se establece el marco global en el que la persona con discapacidad se encuentra ubicada, es decir, el objetivo no se limita a definir o diagnosticar la discapacidad intelectual sino a progresar en su clasificación y descripción, con el fin de identificar las capacidades y debilidades, los puntos fuertes y débiles de la persona en una serie de áreas o dimensiones que abarcan aspectos diferentes, tanto de la persona como del ambiente en que se encuentra. Estas dimensiones o áreas son las siguientes:

1. Las capacidades más estrictamente intelectuales.
2. La conducta adaptativa, tanto en el campo intelectual como en el ámbito social, o en las habilidades de la vida diaria.
3. La participación, las interacciones con los demás y los papeles sociales que la persona desempeña.
4. La salud en su más amplia expresión; física y mental.
5. El contexto ambiental y cultural en el que la persona se encuentra incluida.

Es preciso insistir en que la definición y análisis de estas cinco dimensiones tienen como objetivo fundamental establecer y concretar los apoyos que han de favorecer el funcionamiento de cada individuo, como persona concreta ubicada en un entorno concreto y dotado de sus problemas y de sus cualidades⁷.

La capacidad intelectual:

La inteligencia se considera como la capacidad mental general que comprende las siguientes funciones:

- el razonamiento
- la planificación
- la solución de problemas
- el pensamiento abstracto
- la comprensión de ideas complejas
- el aprendizaje con rapidez
- el aprendizaje a partir de la experiencia

Como se puede apreciar, es un funcionamiento intelectual global que va más allá del rendimiento académico o de respuesta a exámenes; se trata más bien de esa amplia y profunda capacidad para comprender nuestro entorno e interactuar con él.

La evaluación de este funcionamiento intelectual es un aspecto crucial para diagnosticar la discapacidad intelectual, y ha de ser realizada por personas con amplia experiencia y calificación, que habrán de recabar en ocasiones la colaboración de diversos especialistas. Pese a sus limitaciones y al abuso que de él se ha hecho, se sigue considerando al coeficiente intelectual (CI) como la mejor representación de lo que aquí denominamos como funcionamiento intelectual de una persona, pero ha de obtenerse con instrumentos apropiados que estén bien estandarizados en la población general. El criterio para diagnosticar discapacidad intelectual en el funcionamiento de una persona continúa siendo el de “dos desviaciones típicas o estándar por debajo de la media”⁷.

La conducta adaptativa:

Entendemos como conducta adaptativa “el conjunto de habilidades que se despliegan en el terreno de los conceptos (p. ej., lenguaje, lecto-escritura, dinero), en el ámbito social (p. ej., responsabilidad, autoestima, probabilidad de ser engañado o manipulado, seguimiento de normas), y en la práctica (actividades de la vida diaria como son el aseo o la comida; actividades instrumentales como son el transporte, el mantenimiento de la casa, la toma de medicina o el manejo de dinero), y que son aprendidas por las personas para funcionar en su vida diaria”.

La capacidad de adaptación marca de modo especial la habilidad de funcionamiento del individuo porque las limitaciones en la conducta adaptativa son las que más van a afectar tanto a la vida diaria como a la habilidad para responder a los cambios constantes e imprevistos que ocurren permanentemente en nuestras vidas y en las demandas que impone el ambiente en que vivimos⁷.

Ocorre, sin embargo, que bien pueden convivir dentro de una misma persona las limitaciones en ciertas habilidades de adaptación con capacidades en otras áreas. De ahí la necesidad de hacer una evaluación que, de manera diferenciada, aborde y analice distintos aspectos de la vida adaptativa. Para hacer un buen diagnóstico de las limitaciones que una persona tiene en su conducta adaptativa es preciso utilizar medidas bien estandarizadas⁷.

El criterio para considerar significativas las limitaciones en esta dimensión, al igual que al evaluar la inteligencia, debe ser el de dos desviaciones típicas por debajo de la media. Existen buenos instrumentos con propiedades psicométricas suficientes como para evaluar esta dimensión (en inglés: escalas de AAMR, Vineland, Bruininks, Adams), si bien no disponemos todavía de buenas adaptaciones en español, en cambio disponemos de excelentes publicaciones para planificar los apoyos necesarios para trabajar y progresar en la adquisición de capacidades⁷.

Participación, interacción, roles sociales.

Mientras que las otras dimensiones se centran en los aspectos personales o ambientales, en este caso el análisis se dirige a evaluar las interacciones del individuo con los demás y el papel social que desempeña. Es decir, se trata de destacar la importancia que se concede a estos aspectos en la vida de la persona; de resaltar el importante papel que juegan las oportunidades y restricciones que rodean a un individuo para participar en la vida de su comunidad⁷.

Habrà un funcionamiento adaptativo del comportamiento de una persona en la medida en que se encuentre activamente involucrada con (asistiendo a, interaccionando con, participando en) su ambiente. El rol social deberá ser ajustado a las actividades que sean las normales para un grupo específico de edad: aspectos personales, escolares, laborales, comunitarios, afectivos, espirituales, etc. Pero esta participación e interacción se pueden ver profundamente alteradas por la falta de recursos y servicios comunitarios, por la presencia de barreras físicas o sociales⁷.

Salud física, salud mental, etiología.

La salud es aquí entendida en su más amplio sentido: un “estado de completo bienestar físico, mental y social”. Todos tenemos amplia experiencia de que el funcionamiento humano se ve influenciado por cualquier condición que altere su salud física o mental. La discapacidad intelectual producida por una causa determinada puede ir acompañada inexcusablemente de una alteración de la salud que, a su vez, puede repercutir sobre el desarrollo de las demás dimensiones. Pero incluso cuando no es así, la preocupación por la salud de los individuos con discapacidad intelectual y los apoyos que debemos prestar se basan en que pueden tener dificultad para reconocer sus problemas físicos y de salud mental, para gestionar su atención en los servicios comunitarios de salud, para comunicar sus síntomas y sentimientos, para comprender y ejecutar los planes de tratamiento y su seguimiento. Cuando hablamos de salud mental, no podemos prescindir de la incidencia con que el entorno y sus variables pueden influir sobre un terreno adaptativamente menos favorables y más vulnerable. De ahí que el bienestar emocional y psicológico deba ser considerado como objetivos a tener en cuenta en los planes dirigidos a mejorar los apoyos⁷.

El contexto: los ambientes y la cultura

Se trata de contemplar las condiciones interrelacionadas en las cuales las personas viven diariamente. Se describen tres niveles de acuerdo con su proximidad al individuo:

- a) el microsistema: familia, personas más próximas
- b) el mesosistema: vecindario, barrio, servicios educativos, laborales, y demás.
- c) el macrosistema: los patrones generales de una cultura, la sociedad, la población⁷.

La discapacidad intelectual no puede ser definida por un elemento único sino como un conjunto de condiciones que la van conformando hasta expresarse en un individuo determinado, muchas de ellas inherentes a la persona, son sus puntos fuertes y sus puntos débiles y otras inherentes a su entorno y a los recursos de que dispone o no. Es por eso que la discapacidad intelectual no es una entidad fija e inmutable, es modificada por el crecimiento y desarrollo biológicos del individuo y por la disponibilidad y calidad de los apoyos que recibe, en una interacción constante y permanente entre el individuo y su ambiente⁶.

El Consejo de Europa en su “Declaración de los derechos de las personas con discapacidad bajo el término ‘persona con discapacidad’ designa a toda persona incapacitada de atender por sí misma, en su totalidad o en parte, a las necesidades de una vida individual o social normal a consecuencia de una deficiencia congénita o no, de sus facultades físicas o mentales” y en el real decreto define el grado de discapacidad muy grave incluyendo a aquellas personas que presenten deficiencias permanentes graves, con síntomas, signos o secuelas que imposibilitan la realización de las actividades de la vida diaria”. Y continúa más

adelante: “Esta clase, por sí misma, supone la dependencia de otras personas para realizar las actividades más esenciales de la vida diaria”⁸.

Por lo tanto, parecen no existir muchas dudas de que dentro del contexto de las condiciones de salud de la persona, la discapacidad es un atributo inseparable de la dependencia. Una vez aceptado lo anterior, también suele ser frecuente lo contrario, es decir, solapar la dependencia y la discapacidad, confundiendo las dificultades o limitaciones para realizar una actividad concreta, con la necesidad de ayuda para realizarla. La dependencia es atributo inseparable de la discapacidad, pero pueden existir diversos grados de discapacidad sin que exista dependencia⁸.

Atendiendo a estos conceptos e interpretaciones de la discapacidad intelectual en los diferentes contextos de acción del individuo, el discapacitado intelectual puede ser también competente en la toma de decisiones.

Desde el punto de vista de la ética clínica, la definición de un paciente como competente permite reconocer que está en condiciones clínicas de ejercer libremente su autonomía, es decir, su libertad para manifestar sus creencias, opiniones o sentimientos y decidir con relación a los tratamientos indicados y a sus eventuales alternativas. Por otra parte, frente a un paciente juzgado incompetente se plantea el problema de quiénes decidirán por él y en virtud de qué principios se toman estas decisiones².

La idea de competencia sugiere, por lo tanto, la capacidad de un paciente de ejercer adecuadamente sus derechos en la toma de decisiones médicas, lo que implica poder participar en esas decisiones de manera libre e informada. Así, podrá considerarse que el paciente es incompetente toda vez que estas funciones o capacidades estén ausentes o anormales, de forma tal que pueda afirmarse que la decisión del paciente no es informada y voluntaria. En esta línea se han propuesto algunas de las siguientes funciones:

1. Habilidad para comunicar decisiones: Consiste, básicamente, en ser capaz de manifestar una respuesta de manera comprensible, por sencilla que sea.
2. Comprender la información ofrecida: Se refiere a recibir, almacenar y reproducir de forma adecuada la información relevante, así como entender las relaciones causales y las posibles opciones que se le presentan.
3. Apremiar la situación y sus consecuencias: Significa entender lo que la información implica para su futuro, en relación al valor que el paciente asigna a los riesgos y beneficios involucrados. La valoración debiera basarse en las preferencias, principios o creencias individuales y estar libre de presiones externas.
4. Procesar racionalmente la información: Esto implica ser capaz de realizar un proceso lógico de pensamiento. Este es un criterio muy complejo y probablemente puede involucrar todas las funciones anteriores⁹.

Del análisis de los puntos anteriores, podemos inferir que el concepto de competencia no es el del tipo todo o nada. Por esto, sugerimos que para evaluar la competencia de un paciente, junto con medir capacidades o funciones

cognitivas y afectivas generales, importa evaluar aquellas específicas que se requieran para una decisión particular. 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 caso⁹.

El paciente con discapacidad intelectual puede ser considerado *a priori* como incompetente en la toma de decisiones aún en edades no pediátricas pero no debemos ser superficiales en la evaluación de estos casos y en caso de que 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.

Decisiones frente a un paciente incompetente.

En un paciente incompetente, la decisión corresponde a la familia, a un representante o sustituto, o al médico. Delegar las decisiones a la familia se basa en el supuesto de que los familiares representan mejor los intereses del paciente, conocen sus valores y objetivos vitales, y se espera que, en general, estén movidos por el amor hacia el paciente. Sin embargo, la idea de familia es demasiado amplia, por lo que el médico tiene la responsabilidad de identificar aquellos familiares que realmente muestren conocimiento y preocupación por el paciente. Es recomendable identificar a un familiar responsable para facilitar la interacción (interlocutor válido). El familiar con quien se trata corresponde, generalmente, primero al cónyuge y luego el resto siguiendo la línea legal (hijos adultos, padres, hermanos, familiares políticos). En el caso de los niños, primero los padres. En ciertas situaciones, aún existiendo familiares, es posible que el médico pueda percibir que una tercera persona es la que mejor pueda representar los intereses del paciente (por ejemplo una persona que lo cuida o vive con él sin relación familiar), en estas situaciones se deberá extremar la formalidad e incluso se requiera asesoría legal en casos conflictivos⁹.

El problema es que ni siquiera los especialistas del ámbito forense han desarrollado y consensado un procedimiento estandarizado de evaluación de la capacidad. El resultado es que los profesionales que a diario, en los centros sanitarios, se ven obligados a valorar sin demora posible la competencia de sus pacientes carecen de guías claras acerca de la manera de hacerlo adecuadamente. Tampoco los psiquiatras, a quienes cada vez con más frecuencia se reclama en nuestros centros sanitarios para hacer tal tipo de valoraciones, poseen un entrenamiento específico en esta materia, pues no es lo mismo un diagnóstico de enfermedad mental que una evaluación de la competencia para tomar decisiones sanitarias. Lo mismo puede decirse de los psicólogos clínicos¹⁰.

En ese sentido debemos mencionar los criterios de capacidad de White que si bien no resuelven totalmente el problema planteado permiten, conjuntamente con una eva-

luación correcta de la capacidad del discapacitado intelectual en las diferentes esferas ya mencionadas, acercarnos a una concepción acerca de la capacidad del paciente con discapacidad intelectual (diagnosticada solamente por el coeficiente de inteligencia) para decidir sobre la realización de una prueba o al tomar una conducta médica. Estos criterios son:

- A. Susceptibilidad de ser informado
 - 1. Aptitudes para la recepción de información
 - 2. Aptitudes para reconocer la información como relevante
 - 3. Aptitud para recordar la información
- B. Capacidades cognitivas y afectivas
 - 4. Aptitud del paciente para autorreferenciar los acontecimientos que le suceden
 - 5. Aptitud para razonar adecuadamente sobre las alternativas que se le ofrecen
 - 6. Aptitud para jerarquizar las diferentes alternativas
- C. Toma de decisiones
 - 7. Aptitud para seleccionar una de las opciones posibles
 - 8. Aptitud para hacerse cargo de la decisión tomada y reafirmarse en ella
- D. Revisión crítica del proceso de decisión
 - 9. Aptitud para contarle a otro cómo y por qué ha tomado una determinada decisión.

Existen diferentes criterios en relación con la real competencia del sujeto para decidir, en particular, cuándo su estado de incapacidad mental obliga a obtener el consentimiento informado de sus familiares o tutores¹⁰.

En la cultura anglosajona se enfoca el problema desde una perspectiva ética que rinde culto a la libertad individual; mientras que en los países del Tercer Mundo, la participación de la familia en estas decisiones es fundamental por razones de índole cultural y económica, dado que en la mayoría de los casos la ineficiencia de los servicios públicos agrega cargas adicionales.

Para los latinos, con una tradición centrada en la ética de la virtud, lo importante es la validez moral de la decisión en sí y no un determinado grado en el ejercicio de la libertad individual.

En Cuba, a pesar de los múltiples esfuerzos del Estado para poder ofrecer un tratamiento justo y equitativo a toda la población, las propias limitaciones en el ejercicio de la autonomía de los discapacitados físicos y mentales se deben, en muchas ocasiones, a la estigmatización, de que son objeto, independientemente del grado de severidad de su afección, y que como un cliché les acompaña en cada acto de sus vidas¹¹.

Se tiende a contraponer en terminologías oficiales la calificación de dependiente a la de válido o autónomo. *¿Dependencia y autonomía hacen referencia al mismo concepto?*

La dependencia es “un estado en el que se encuentran las personas que por razones ligadas a la falta o la pérdida de autonomía física, psíquica o intelectual tienen la necesidad de asistencia o ayudas importantes con el fin de realizar los





actos de la vida diaria”. La definición de autonomía aparece más como una *cualidad o facultad interior*, concreta o real. En definitiva, la dependencia aparece como un hecho concreto y la autonomía como una cualidad abstracta.

“La guía de toda política dirigida a las personas en situación de dependencia debe considerar el principio de autonomía para personas dependientes”⁸.

Se deben considerar como conceptos diferenciados, por un lado la dependencia, como el hecho concreto de necesitar la ayuda de otra persona para ciertas actividades de la vida, y por otro la autonomía intelectual, como facultad abstracta de decisión sobre el gobierno de la propia vida.

No puede dejar de tenerse en cuenta que tanto la demencia como el retraso mental son, de entre las diversas condiciones de salud alteradas, las que de forma más invariable generarán situaciones de dependencia, hasta el punto que la necesidad de ayuda sirve como parámetro guía para graduar su gravedad. Por ejemplo, la Asociación Americana de Retraso Mental la clasifica en función de la necesidad de ayuda para la realización de una serie de

áreas de la vida o “habilidades adaptativas”. Quizás sea también en el campo de las deficiencias de origen mental donde se puede encontrar, de forma más evidente, la conexión entre la pérdida de la autonomía intelectual y la dependencia. Algunos autores definen incluso lo que hasta ahora hemos estado denominando autonomía intelectual, como “dependencia mental” cuando el individuo pierde su capacidad para resolver sus problemas y tomar decisiones propias (Del Ser y Peña-Casanova). El contemplar el problema desde esta perspectiva, se da también en las circunstancias de ‘incapacitación legal’ en cuya definición se encuentra implícita la del concepto de autonomía intelectual”.⁸

El concepto legal de incapacitación no sería equiparable al de dependencia, sin embargo, sí lo sería al de pérdida de autonomía intelectual⁸.

Además del trabajo con la discapacidad intelectual, la genética clínica pediátrica supone el trabajo con el paciente menor de edad que es legalmente incapacitado, aunque mucho se ha estudiado este tema y solo por la edad no se juzga esta capacidad y sobre este tema en la Declaración de Lisboa del paciente legalmente incapacitado se refiere que:

- a) Incluso si el paciente es menor de edad o está legalmente incapacitado, se necesita el consentimiento de un representante legal, cuando sea legalmente pertinente; sin embargo, el paciente debe participar en las decisiones al máximo que lo permita su capacidad.
- b) Si el paciente incapacitado legalmente puede tomar decisiones racionales, éstas deben ser respetadas y él tiene derecho a prohibir la entrega de información a su representante legal.
- c) Si el representante legal del paciente o una persona autorizada por el paciente, prohíbe el tratamiento que, según el médico, es el mejor para el paciente, el médico debe apelar de esta decisión en la institución legal pertinente u otra. En caso de emergencia, el médico decidirá lo que sea mejor para el paciente¹⁰.

También se refiere al derecho a la dignidad:

- a. La dignidad del paciente y el derecho a su vida privada deben ser respetadas en todo momento durante la atención médica y la enseñanza de la medicina, al igual que su cultura y sus valores¹².

Por otra parte otros autores y legislaciones se pronuncian en contra de intervenciones en pacientes con discapacidad mental que no sean curativas, hecho que resulta poco frecuente en la práctica clínica producto de su enfermedad de base y resulta entonces más difícil tomar decisiones respecto a la realización de pruebas diagnósticas para establecer un diagnóstico clínico y establecer estrategias de prevención terciaria¹².

En este sentido tenemos el Convenio para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano con respecto a las aplicaciones de la biología y la medicina, del Consejo de Europa, denominado popularmente Convenio de Oviedo, que en el *Artículo 7. Protección de las personas que sufran trastornos mentales* plantea: La persona que sufra un trastorno mental grave sólo podrá ser sometida, sin

su consentimiento, a una intervención que tenga por objeto tratar dicho trastorno, cuando la ausencia de ese tratamiento conlleve el riesgo de ser gravemente perjudicial para su salud y a reserva de las condiciones de protección previstas por la ley, que comprendan los procedimientos de supervisión y control, así como los de recurso¹³.

La Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la ONU de 2003 tiene como objetivos: velar por el respeto de la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales en la recolección, el tratamiento, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos atendiendo a los imperativos de igualdad, justicia y para que las instituciones y personas interesadas dispongan de pautas sobre prácticas idóneas en estos ámbitos y acerca de las legalmente incapacitadas 5.5. Si el afectado es una persona legalmente incapacitada, incapaz de tomar una decisión libre y consciente, y la ley nacional no le permite actuar en su propia representación, la información se facilitará a la persona reconocida como legalmente habilitada para actuar en interés del afectado.

Si una persona legalmente incapacitada es capaz de entender, se le debe informar antes de recoger o procesar sus datos.

6.2. Los resultados de cualquier análisis genético se deben formular dentro de los límites de los objetivos de la consulta, el diagnóstico o el tratamiento para el que se obtuvo el consentimiento.

6.3. Cuando se trate de procesar datos médicos de una persona legalmente incapacitada que es incapaz de una decisión libre, y cuando la ley nacional no le permita actuar en su propia representación, es preciso obtener el consentimiento de la persona legalmente habilitada para actuar en interés de éste, o de la autoridad o persona u órgano designados por la ley con este fin.

De acuerdo con el Principio 5.5, si una persona legalmente incapacitada ha sido informada de la intención de recoger o procesar sus datos médicos, sus deseos deben tenerse en cuenta, a menos que la ley nacional disponga otra cosa¹³.

Participación en toma de decisiones en el tratamiento de la discapacidad.

Esta acción se encuentra directamente ligada al dilema de la aplicación del consentimiento informado y trata de incluir la consideración de la opinión de la persona afectada en la práctica de algún procedimiento terapéutico. La necesidad de participación del individuo es la motivación para involucrarse activamente en los hechos que suceden alrededor del individuo. Se refleja, en este comportamiento, la necesidad de pertenencia al ambiente y tiene principal injerencia en la toma de decisiones, la necesidad de libertad se concretiza en la tendencia a decidir en forma autónoma a optar o no por alguna alternativa de acción. Esta facultad humana es la que debe protegerse en las personas vulnerables por la discapacidad y ésta es la misión ética de los profesionales que trabajan por atenuar la minusvalía⁵.

Del mismo modo esto debe aplicarse a discapacidades físicas, mentales o sensoriales y es el profesional el que debe fomentar la autonomía y la autodeterminación que le

permita decidir respecto de temas fundamentales para su vida. La consideración de valores y principios éticos fundamentales, constituye un punto de referencia que guiará el quehacer profesional, cuestión que se puede apreciar más claramente al enfrentar personas con grandes discapacidades. El valor de la persona humana, la consideración de principios bioéticos como la no maleficencia, beneficencia, justicia y autonomía, permitirán visualizar éstos y otros dilemas éticos que se presentan a diario en la práctica profesional. Ello contribuirá a fomentar la discusión de aspectos relevantes para las personas y sus familias y facilitará la equiparación entre el rol profesional y el de las personas a las que prestamos apoyo⁵.

La persona portadora de una discapacidad prolongada puede comprometerse afectivamente. La desmoralización, sin embargo, dependerá del talante emocional que cada persona posee como producto de su desarrollo biográfico y axiográfico⁵.

Esta reflexión de Adela Cortina nos lleva a la interiorización del pensamiento respecto a la incapacidad:

“el paciente no es ya un «incompetente básico», un ser incapaz de pronunciarse racionalmente sobre la materia de la que se trata. Aunque en otras ocasiones el paciente se encuentre en esta situación de incompetencia en virtud de su enfermedad, el respeto a su ideal de autorrealización exige tomar decisiones teniendo en cuenta la jerarquía de valores que ha presidido el curso de su vida”¹⁴.

Frente al paternalismo que comprensiblemente floreció en un contexto sociocultural que lo favorecía, hoy la norma general debe ser tratar al discapacitado como un ser autónomo y llamado a construirse en la libertad¹⁵.

La tendencia global de la toma de decisiones ante situaciones límite se inclina a facilitar las necesidades del aparato asistencial, antes que a proteger los derechos de las personas. En este punto, cada uno de nosotros debe preguntarse cuál es su opción personal, a qué lado de la balanza le aporta su peso y hacia dónde quiere inclinarla. Tomar partido es ejercer la capacidad de autodeterminarnos y de asumir un compromiso con nuestra construcción y la de nuestra sociedad. El mismo que promovemos en nuestros pacientes¹⁶.

Conclusiones.

La discapacidad intelectual, que condicionan muchos síndromes genéticos, sugiere particularidades en el manejo del paciente y de la familia en las consultas de genética clínica como parte del respeto a su dignidad, singularidad y diversidad. No debe usarse el término retraso mental.

La discapacidad intelectual debe ser evaluada en cuanto a las dimensiones en que necesita apoyo el paciente ya sea en la capacidad intelectual, conducta adaptativa, roles sociales, salud física y mental y sin descontextualizar de su entorno (micro, meso y macrosistema); por lo que no puede ser definida por un elemento único sino un conjunto de condiciones inherentes o no a la persona, que la van conformando y es susceptible de ser modificada en interacción

constante y permanente entre el individuo y su ambiente.

La dependencia es atributo de la discapacidad, pero pueden existir diversos grados de discapacidad sin que exista dependencia.

Atendiendo a estos conceptos e interpretaciones de la discapacidad intelectual en los diferentes contextos de acción del individuo, el discapacitado intelectual puede ser también competente en la toma de decisiones, ya que está en condiciones clínicas de ejercer libremente su autonomía: 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 debemos ser superficiales 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.

Se tiende a contraponer en terminologías oficiales la calificación de dependiente a la de válido o autónomo. No obstante a que el concepto legal de incapacitación no sería equiparable al de dependencia, sin embargo, sí lo sería al de pérdida de autonomía intelectual y al trabajo con el paciente en edad pediátrica que la declara legalmente incapacitado, el paciente debe participar en las decisiones al máximo que lo permita su capacidad, puede tomar decisiones racionales, éstas deben ser respetadas y él tiene derecho a prohibir la entrega de información a su representante legal que debe ser de los familiares el que represente mejor los intereses del paciente, conozca sus valores y objetivos vitales, y esté movido por el amor hacia el paciente. El médico tiene la responsabilidad de identificar aquellos familiares que realmente muestren conocimiento y preocupación por el paciente y seleccionar el interlocutor válido.

Si una persona legalmente incapacitada es capaz de entender, se le debe informar antes de recoger o procesar sus datos, respetando su dignidad, autonomía y la relación de dependencia no es un criterio suficiente para declarar a un discapacitado intelectual como incompetente en la toma de decisiones y tiene derecho a ser informado y a dar consentimiento para la toma de decisiones que debe ser sin estigmatizaciones y basada en la individualidad de cada paciente.

“Para que la sociedad en su conjunto reconozca a estas personas todos sus derechos, no como un ejercicio pasivo o heroico sino como lo que es, el reconocimiento simple de su dignidad humana”

José Ramón Amor Pan¹⁷.

Bibliografía.

1. Las Personas con Discapacidad Hablan de la Nueva Genética. La postura de DPI Europa ante la bioética y los derechos humanos. Un proyecto financiado por la Comisión Europea. Traducido al castellano por Manuel Lobato. 2000.
2. Participación informada. Documentos del diplomado de Bioética. Universidad Católica de Chile. Unidad IV. Sesión 15: Métodos análisis casos ético-clínicos. 2008.
3. Collazo E. Consentimiento informado en la práctica médica. Fundamentos bioéticos y aspectos prácticos. Cir Esp 2002; 71(6):319-24.
4. Yang EG, Munir KM. Regulatory and Ethical Principles in research Involving Children and Individuals with Developmental Disabilities. ETHICS & BEHAVIOR. 2004; 14(1) 31-49.
5. Rueda L, Miranda O. Principales dilemas bioéticos en las personas con discapacidad prolongada. Acta bioeth., 2002, 8(1): 127-135.
6. Sistema de protección integral de los discapacitados. Ley N° 22.431 en el sitio: Bioética & Derecho. [Disponible en: <http://www.bioetica.org>.]
7. El Retraso Mental. Antecedentes y actualidad [Disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos13/elretram/elretram.shtml>]
8. Discapacidad intelectual: ¿qué es? ¿qué define? ¿qué se pretende? [Disponible en: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion-temprana/discapacidad_intelectual_1.pdf.]
9. Querejeta González M. Aportaciones de la CIF a la conceptualización de la dependencia. Rehabilitación 2004; 38(6):348-54.
10. Simón P, Rodríguez JJ, Martínez A, López RM, Júdez J. La capacidad de los pacientes para tomar decisiones. Med. Clín.2001; 117(11).
11. Ayala S. Ejercicio de la autonomía en discapacitados mentales. Rev Cubana Ped; 2001; 73(1).
12. Declaración de Lisboa de la Asociación Médica Mundial sobre los Derechos del Paciente. Enmendada por la 47ª Asamblea General Bali, Indonesia, Septiembre 1995.
13. Actas de la Conferencia general de la Organización de Naciones Unidas para la educación, la ciencia y la cultura. Resoluciones. Vol. 1 2003.
14. Cortina A. Ética Mínima. Crítica al cientifismo y al consensualismo. Documentos del diplomado de Bioética. Universidad Católica de Chile. Unidad I: Fundamentación de la Bioética. 2008.
15. Entrevista a José Ramón Amor Pan disponible en: www.down21.org/revista/2002/octubre/entrevista.htm
16. Reyes H. Los derechos de la persona con trastorno mental en el ámbito clínico. Rev. Colombiana de Psiquiatría, Suplemento; 2003; XXXII (1).
17. Amor Pan JR. Introducción a la Bioética. España: Ed PPC; 2005. p. 256

Notas

- 1 DPI son las siglas muy reconocidas de la Internacional de Personas con Discapacidad en inglés (Disabled People International).