

Dimensión de la Acción Médica y Relación Médico-Paciente en el Contexto Clínico Pediátrico de la Genética

Dra. Norma Elena de León Ojeda¹

“nunca como en este momento, estuvo la ciencia médica tan cercana a la enfermedad y tan lejana del enfermo”¹

RESUMEN

Se hicieron algunas consideraciones éticas en torno al manejo del diagnóstico y la comunicación de riesgos al paciente y sus familiares que acuden a las consultas de genética, así como de algunas actitudes comunes que constituyen patrones de respuesta observados en la práctica y que son muy particulares de esta disciplina y más aún en el ámbito pediátrico. Se revisaron aspectos tales como el correcto interrogatorio, la confusión de roles entre familiares y médico, el lenguaje utilizado para la comunicación, los problemas generados por la aparición de Internet y la deliberación como parte necesaria del método clínico en la genética, entre otros.

Se concluyó que la relación médico-paciente en el contexto clínico pediátrico de la genética tiene peculiaridades que generan problemas singulares. Los cuales suponen la adopción de una postura personalista en el análisis de los aspectos éticos, valorando al ser humano digno como fin de nuestras acciones, como ser personal y como ser relacional.

Palabras clave: *Genética clínica; relación médico-paciente; ética en pediatría; método clínico.*

INTRODUCCIÓN

La relación médico-paciente (RMP) es la base de la práctica médica y, por su carácter social, lleva la impronta del contexto donde se desarrolla. En nuestros días cobra una nueva dimensión y constituye la piedra angular de la gestión asistencial. Puede ser de compañía (estar junto al enfermo), mágica (supuestos poderes del prestador de ayuda), mística (animismo positivo y espíritu), clerical, profesional, técnico e integral; esta última propone al hombre como ser biopsicosocial producto de la interacción sujeto-medio².

En la Pediatría, entre los tres actores del contexto bioético -médico, paciente y sociedad-, el paciente es no sólo el niño, sino también su familia. Aunque el infante sea una persona titular de la responsabilidad de decidir,

esta se transfiere a los padres o tutores por incapacidad del paciente de ejercerla³.

Dentro de la práctica pediátrica está incluida la Genética Clínica, que no es de las más afortunadas disciplinas de la medicina, cuya concepción máxima es salvar la vida del enfermo o ayudarlo a recobrar la salud; incluso hay países en los que no cuenta como especialidad médica. Al dedicarse a evaluar personas con discapacidades, defectos congénitos, antecedentes familiares de condiciones hereditarias, dismorfias faciales o corporales que los distinguen del resto de la población considerada como sana, tendría una especial connotación evaluar algunas consideraciones éticas en torno al manejo del diagnóstico, comunicación de riesgos en el paciente y familiares que acuden a las consultas de genética y algunas actitudes comunes que constituyen patrones de respuesta observados en la práctica y que generan problemas en la RMP que son muy particulares de esta disciplina y más aún en el ámbito clínico pediátrico.

La literatura anglosajona comparte muchos problemas que la autora de estas líneas ha vivido en la consulta de clínica; y al respecto señala Clarke en un acápite del tratado de Genética de Emery⁴:

Muchas familias acuden a las clínicas con la esperanza de que la condición que afecta a su hijo sea diagnosticada. El proceso de “etiquetamiento” o marcaje tiene repercusiones inmensas para la familia. Es una situación seria para ésta y para el profesional, pues puede llevar a esa familia a enfrentar un futuro del niño que para el cual no está preparada.

Cuando el diagnóstico no se ha realizado, se hace más difícil el acceso a servicios educacionales, sociales y de salud apropiados. Por otra parte, un diagnóstico erróneo (la mayoría se basa sólo en la clínica) es posible y trae consecuencias adversas.

Un problema real para el individuo afectado y su familia es el nombre dado a su diagnóstico:

- ◆ Es común que la familia no acepte las dismorfias y a veces constituye un insulto de naturaleza ofensiva darle nombre a esa condición.

- ◆ Muchos nombres no son entendibles, otros son la expresión del humor médico que no deben ostentarse ante la familia.

♦ El acceso a Internet por parte de la familia hace que se deban usar todos los nombres, pues a veces se usa uno para hablar con la familia y otro para hablar con los colegas.

♦ El nombre que se le da a un síndrome es una etiqueta para un niño y debe ser aceptado poco a poco. Una información abrupta puede traumatizar a los familiares y bloquear el proceso de aceptación. Se debe graduar la información acorde con las características de quienes la reciben.

♦ Otra razón para tener cuidado con los nombres son los epónimos: Hallervorderm-Spatz disease (ambos fueron médicos que trabajaron en campos de concentración) ⁴.

Haciendo énfasis en algunos de los problemas referidos anteriormente -que se confrontan en el diario bregar- y otros que resultan también de interés, se tratará en esta reflexión de enfocar, desde una perspectiva ética, algunas particularidades de la RMP en esta especialidad.

DESARROLLO

Pacientes e interrogatorio:

La genética clínica como especialidad, en su acepción pediátrica, conlleva una atención médica centrada en el paciente como persona, pero por tratarse de niños, es preciso incluir la familia como unidad funcional.

En una consulta de Genética Clínica el médico, como guía del interrogatorio, necesita conocer detalles familiares que en ocasiones resultan en confesiones. La creación del árbol genealógico familiar le concede a esta consulta características especiales únicas en la medicina y algunos aspectos como preguntar y señalar los nombres de los parientes en el árbol nos ayudan cuando debemos indagar sobre determinadas características de estos y los llamamos por su nombre. Esto acerca al médico o asesor genético a los padres u otros familiares. Es vital por ello, crear un clima de armonía, transmitir seguridad, confianza, garantizar confidencialidad y, por sobre todas las cosas, respetar la dignidad del niño y de la familia.

Cuando un enfermo está inconsciente o sus capacidades mentales o físicas están muy deterioradas o muy poco desarrolladas, es cuando el respeto y afecto por la persona son más necesarios y meritorios. Es el caso del paciente terminal, el niño pequeño, el no nacido o el discapacitado. Para valorar su dignidad en estas especiales circunstancias, se precisa una inteligencia sensible, no encallecida por el materialismo o por el pragmatismo y la comodidad. En la manera de tratar a ese ser enfermo se manifiesta y se perfecciona la dimensión humana, tanto personal como colectiva ⁵.

Este es el caso que nos ocupa: pacientes con discapacidades o defectos congénitos, en edad pediátrica, que se acompañan de los padres y de la familia. En la mayoría de las ocasiones hay que enfrentar el sufrimiento que produce el nacimiento de un hijo con un defecto congénito o la comunicación de una noticia acerca de una condición relacionada con los genes o los cromosomas, que no se puede cambiar con medicamen-

tos, pues son muy pocas las que se tratan. Es importante transmitir confianza y ofrecer opciones de prevención terciaria o seguimiento ante la evolución natural de la enfermedad.

En ese enfrentarse con el sufrimiento, tanto el cuidador como el enfermo pueden desertar o tomar de allí ocasión para crecer. Ambos deben tratar de descubrir, detrás del dolor, la posibilidad que se les brinda para hacerse más fuertes y mejores ⁵. Hay que tener presente que, en esta especialidad, los familiares más directos sufren las consecuencias del padecimiento tanto o más que el propio paciente, por lo que un entorno de cariño y de estímulo influye muy positivamente en la relación.

A menudo las familias durante el interrogatorio se sienten inculpadas por la presencia de antecedentes maternos o paternos del defecto o de otros signos y cobra un especial valor el uso de la fotografía para evaluar dismorfias: tratando de no herir susceptibilidades, hay que solicitar fotos de otros parientes, con objeto de evaluar los rasgos necesarios sin hacer preguntas. Esto además crea un clima de acercamiento.

La relación clínica, como cualquier relación humana, es un reflejo directo de la visión que sus protagonistas tienen de sí mismos y del mundo. Una de las premisas que condicionan radicalmente el trato con el ser humano en situación de necesidad, es el reconocimiento de la persona y su dignidad. Cada persona es irrepetible e insustituible: espiritualidad, libertad, intimidad y capacidad de amar y ser amado son atributos que acercan a la comprensión de esa dignidad y al respeto al que ésta hace acreedor. Algo es digno cuando es valioso por sí mismo, y no sólo ni principalmente por su utilidad. La dignidad no es relativa, no está sujeta a la "calidad de vida" ni a la capacidad de manifestar las potencialidades propias de los seres humanos sanos ⁵.

En ocasiones, en la entrevista aparece negación del defecto o de antecedentes, escepticismo, inculpación de hallazgos fenotípicos a otros familiares; sin embargo, la conducción del interrogatorio según la historia natural de la enfermedad puede ir creando las condiciones de aceptación de la presencia de un síndrome genético. Por ejemplo, el Síndrome de Williams tiene una historia natural durante la lactancia de cólicos a repetición, irritabilidad, retraso del desarrollo motor y del lenguaje, hiperacusia ante ruidos de altos tonos y constipación; cuando se sospecha esta entidad y hay negación, se puede realizar estas preguntas que conducirán a la familia a la reflexión (sin mencionar un diagnóstico) acerca de la presencia de un defecto genético subyacente. En ocasiones es recomendable preguntar por qué creen que fueron remitidos a la consulta o qué piensan acerca de su niño, para lograr un acercamiento a sus conocimientos y expectativas.

Confusión de roles familiar y médico:

La comunicación y comprensión de roles por parte del médico y los familiares resulta difícil en las enfermedades genéticas. El genetista clínico, como guía del



equipo de salud que atiende a un paciente en esta situación, ha de orientar la familia en el manejo de los signos que pueden constituir alarmas de complicaciones esperadas, sin crear ansiedades, pues a menudo ellos realizan búsquedas de información acerca de la enfermedad y se generan tensiones a causa de los pronósticos revisados. A la vez, la madurez de la afectividad es una piedra angular de esta relación tan especial en el ámbito que establece la trilogía necesaria para su desenvolvimiento en la que el cambio de roles por parte del médico puede ser perjudicial. El respeto y la confianza mutuos son imprescindibles en el trato entre paciente y profesional en un entorno justo.

Una justicia que busque los mejores intereses de la persona en estado de vulnerabilidad, recoge muy bien los aportes auténticos y positivos de la beneficencia, entendida como búsqueda del bien integral de la persona y la autonomía, que compromete a una comprensión interdisciplinar del hombre en el ejercicio de su libertad responsable para actuar de modo bueno, sabio y prudente ⁶.

Dar confianza y seguridad, establecer el concepto de individuo por encima del de enfermo o "síndrome" es vital en el curso de una enfermedad genética.

Terminología y lenguaje utilizado para la comunicación:

El uso de la palabra síndrome puede resultar peyorativo para la familia y, desgraciadamente, en esta especialidad casi todas las condiciones están precedidas de esa palabra y se continúan con un apellido, entrelazadas por la preposición DE que crea una falsa imagen de propiedad del descriptor del síndrome. Es por ello que se debe buscar otras palabras para comunicar el diagnóstico. Para la más común -el síndrome de Down- se podría utilizar el término trisomía 21; en otras la sinonimia resulta peyorativa, como es el gorgolismo para la mucopolisacaridosis o Síndrome Hurler, o el síndrome de la facies de bull dog para el Simpson-Golabi-Behmel, que es también difícil de comunicar y es ahí donde

evaluar el uso de síndrome con sobrecrecimiento puede ser útil; otros como el cri du chat o maullido de gato recuerda constantemente a la familia, cada vez que el niño llora, su condición genética. Los acrónimos son muy utilizados para nombrar síndromes y algunos como el Leopard, que tiene lentígenes (pequeños lunares en piel) puede hacer recordar al leopardo.

J. Gafo habla de la "cosificación" del paciente, que "pierde sus rasgos personales e individuales, se prescinde de sus sentimientos y valores y se le identifica con sus rasgos externos", lo que produce un distanciamiento afectivo entre los ámbitos personales del paciente y de los miembros del equipo asistencial ⁷.

El paciente con una afección genética puede llegar a convertirse en el acrónimo de su enfermedad o de su gen mutado. El respeto a su dignidad y al contenido de la información que se desea transmitir resulta esencial en la relación genetista clínico y familia.

En ocasiones la vehemencia en la explicación del diagnóstico hace informar a los padres que el niño tiene las orejas de baja implantación o una desviación del dedo, tratando de evidenciar las razones para plantear un síndrome genético; pero esto no aporta nada al manejo del paciente y crea ansiedad cada vez que los familiares reparen en ellos. Se debe evidenciar solo aquellos signos clínicos que puedan ser variables con el tiempo y tiendan a la mejoría; por ejemplo, en la secuencia Robin el crecimiento de la mandíbula, o en la secuencia deformativa por pelviana la mejoría de las asimetrías.

El genetista clínico, la familia e Internet:

Internet es hoy un recurso de libre acceso a padres y otros familiares que, cuando reciben la noticia de un síndrome genético, realizan búsquedas y se informan sobre los pronósticos y complicaciones de la entidad manejada como diagnóstico. Es muy importante dejar claro que los sitios que contienen información para los padres pueden ser útiles, pero que el manejo de artículos médicos deben dejarlo a cargo de los profesionales que lo atienden, pues pueden introducir ansiedad y disturbios en el manejo de su hijo. Una frase que puede contrarrestar los efectos negativos que causa el enfrentamiento a un diagnóstico genético es: "dejen con nosotros todas sus preocupaciones médicas y llévense a su casa un hijo a ser educado y criado por ustedes"

Pero nuestra preocupación es responder a la resolución de los problemas y desafíos que se nos plantean en el campo de las ciencias de la vida, cómo descubrir un marco de discernimiento ético en función de la realización y del respeto a la persona humana, centro de todo quehacer temporal ⁶.

Conocimiento del profesional en el diagnóstico:

Los médicos son evaluados constantemente por los pacientes, familiares y colegas. Se hace necesario que en el profesional que ejerce en este campo de la medicina haya una humildad suficiente como para reconocer su desconocimiento, que ayudará a que los padres depositen su confianza en él. La creación de grupos de trabajo en

diferentes campos puede ayudar a consolidar la experiencia y mejorar la agudeza diagnóstica en la genética clínica. No debe temerse reconocer nuestra ignorancia ante otros profesionales o ante el paciente, con el compromiso de revisar acerca del caso y preocuparse por obtener respuestas. Lejos de la concepción de infalibilidad y prepotencia en el diagnóstico en la que estamos formados, esta es una herramienta casi de uso cotidiano y que adjudica profesionalidad y prestigio a quienes la utilizan.

De algún modo, en lugar de “paternalismo frente a autonomía” se podría hablar de “relación fraternal”, donde uno de los dos es el experto. Porque en la práctica, si se llega a un buen grado de identificación entre médico y paciente, el momento de la toma de decisión se concreta muchas veces en un: “pero, bueno, doctor, y usted que haría en mi caso” o “¿Y que haría Ud. si fuera su... padre, hijo...?” Eso mismo es lo que ocurre cuando un profesional consulta a otro, y acaba: “pero, en confianza, ¿tú que harías?”. Por eso, aunque el proceso de información es esencial y debe ser custodiado para evitar que otros intereses, la falta de tiempo, o la simple desidia puedan favorecer la imposición de unos criterios no compartidos, es muy importante el clima de lealtad y confianza que debe envolver toda la relación clínica. Ésta idealmente sería mejor si ambas partes compartieran valores o criterios esenciales⁵.

Comunicación de noticias y estilos de enfrentamiento:

Informar en la Genética Clínica es un arma intrínseca de la RMP. Y siempre es personalizada. Antes de comunicar hay que interactuar con la familia y estudiar los estilos de enfrentamiento de sus miembros, pues algunos acuden con la certeza de que el patrón de transmisión del carácter tiene que ver con el otro miembro de la pareja y en este caso equilibrar la información y desviar la balanza hacia el lado afecto puede provocar pérdida de la confianza en el profesional. Otro tanto sucede con la comunicación de que ambos padres son portadores de un gen mutado y tiene un 25 % de probabilidades de tener otro hijo con la enfermedad, aún conociendo que sobrevendrá un divorcio o un sentimiento de culpa importante en la pareja; más aún con las enfermedades ligadas al cromosoma X, en las cuales la mujer es portadora y la transmite al 50% de sus hijos varones, lo cual genera un sentimiento de culpa inevitable. Por ello, la frase “los genes, como la familia, no se escogen, nos han sido legados y hay que aprender a vivir con ellos” puede ayudar en estos casos.

Otra situación difícil de afrontar es la aparición de una enfermedad genética por causa de una nueva mutación cuando no hay antecedentes familiares. Aquí la concepción de accidente genético puede ayudar a la comprensión. Esto sucede con la acondroplasia, la trisomía 21 y otras, en las que influye la edad paterna o materna avanzada; al comunicar, se debe dejar abierto el espacio para que la culpa no recaiga en uno de los dos

miembros de la pareja.

Las fases en la información y aceptación de una enfermedad genética coinciden con las del paciente con enfermedad grave: Choque-negación-ira-negociación-depresión-resignación/aceptación. Todas tienen una duración variable y del tránsito por todas estas etapas depende la adaptación y mejor funcionamiento del ámbito familiar que redundará en un beneficio para el paciente.

La secuencia de manifestaciones psicológicas que se conoce como “Reacción de Enfrentamiento”, es similar a la que se produce ante cualquier otro tipo de evento estresante mayor. Consta de cinco fases o etapas:

- ♦ Shock y Negación: En esta fase los familiares no son capaces de asimilar la información. Generalmente dura un periodo corto de tiempo.

- ♦ Ansiedad: Intentan aceptar la realidad e investigan ansiosamente sobre el problema.

- ♦ Ira y Sentimientos de culpa: En esta fase aún no hay un dominio emocional del problema, pero indica cierta aceptación. Dada la incapacidad de manejarlo emocionalmente, surge la angustia y la frustración, que se manifiesta hacia afuera con cierto grado de agresividad y hostilidad y hacia adentro con culpa.

- ♦ Depresión: Es la reacción ante la “pérdida”. Demuestra mayor grado de aceptación del problema.

- ♦ Homeostasis Psicológica: “Se desarrolla el duelo”. Se acepta la situación y se hacen ajustes para una nueva vida. El tiempo que demora en alcanzarse varía de un caso a otro.

Es importante conocer la existencia de esta reacción, reconocer las etapas y los requerimientos de los individuos en cada una de ellas, para brindarles el apoyo necesario o la ayuda especializada⁸.

Por otra parte a la luz del criterio clásico de “lo primero, no dañar” -*primum non nocere*- se ha acuñado el término de la “verdad tolerable” o asumible, que supone la dosificación de la información según cada paciente y familia necesita en cada momento. Saber cual es en cada situación, requiere conocimiento del paciente y del espíritu humano, sensibilidad y experiencia. En esos momentos duros, cargados de una lucidez especial, cuando alguien se enfrenta a verdades muy dolorosas, es cuando más apoyo humano y espiritual necesita y es donde la medicina se convierte en sacerdocio, al llevar aliento al desalentado y darle fuerzas al desvalido para andar por esos caminos angostos y llenos de obstáculos que por lo general son las enfermedades genéticas.

Herramientas diagnósticas en genética:

Otro problema ético en el contexto de la clínica pediátrica genética que marca la relación médico-paciente-familia lo constituyen las herramientas diagnósticas, que resultan inespecíficas en un gran número de síndromes. La ausencia de un test específico para una enfermedad hace poco creíble el diagnóstico genético y ello puede prolongar la fase de negación incluso hasta la

adolescencia.

La publicidad acerca de las investigaciones del proyecto genoma humano provoca exigencias acorde con estos tiempos y muchas veces los padres acuden solicitando que se corroboren molecularmente los planteamientos médicos. En la mayoría de las ocasiones resultan insuficientes aún las pruebas moleculares, a causa de la heterogeneidad genética, pues una misma enfermedad puede ser causada por mutaciones en diferentes genes. La expresividad variable de las enfermedades genéticas condiciona también que, aún teniendo un gen mutado, existan probabilidades de no tener grandes afectaciones a causa de la enfermedad y no ser esto previsible.

La deliberación como parte necesaria del método clínico en la genética:

La deliberación se entiende como proceso de ponderación de los factores que intervienen en un acto o situación concretos, a fin de buscar su solución óptima o, cuando esto no es posible, la menos lesiva. Se delibera sobre lo que permite diferentes cursos de acción, en orden a buscar el más adecuado, aunque no siempre se consigue que todos acepten el mismo. Tras la deliberación, pues, resulta posible que dos personas lleguen a conclusiones distintas y que por tanto elijan cursos de acción diferentes. De ahí que el procedimiento de toma de decisiones no pueda consistir en una pura ecuación matemática, sino en el análisis cuidadoso y reflexivo de los principales factores implicados.

La deliberación es en sí un método, un procedimiento. Por eso pueden establecerse unas fases por las que debe pasar todo proceso deliberativo que quiera ser correcto.

Puede ser individual o colectiva. También aquí sucede como en clínica. Los casos más complejos se llevan a una discusión en grupo, a fin de que puedan ser analizados por más de un profesional.

A veces se necesita del consenso de expertos en el tema para dar un diagnóstico clínico y con cada paciente hay siempre deliberación ética. Esta no es tarea fácil, aunque algunos no la consideran necesaria, o al menos importante: Hay profesionales que toman decisiones en acto reflejo, rápidamente, sin pasar por el largo proceso de evaluación. Del mismo modo que hay personas que creen poseer *ojo clínico*, hay otras que se creen dotadas de *olfato moral*. Estas consideran que saben la respuesta ya de antemano, sin necesidad de deliberación⁹.

En la genética clínica la frecuencia de la mayoría de las entidades es baja y no se cuenta con exámenes complementarios para corroborar diagnóstico. Es imprescindible, al deliberar, tener elementos consistentes, pues se ofrece asesoramiento genético y se establecen riesgos que implican a otros miembros de la familia. Un acto de deliberación clínica lleva implícito uno de deliberación moral, pues siempre se hace necesario calcular primero si la familia está preparada para asumir el diagnóstico. Por eso puede decirse que ese ejercicio es un signo de madurez psicológica y hay que modular las emociones que llevan a tomar posturas extremas, de aceptación o rechazo totales, de amor o de odio y que convierten los conflictos en dilemas;

es decir, en cuestiones con sólo dos salidas, que además son opuestas entre sí. Analizar los problemas en toda su complejidad, supone ponderar tanto los principios y valores implicados como las circunstancias y consecuencias del caso. Esto permitirá identificar todos o, al menos, la mayoría de los cursos de acción posibles. Puede tomarse como norma que los cursos posibles son siempre cinco o más y que, cuando se han identificado menos, es por defecto en el proceso de análisis.

Asesoramiento o consejo genético:

El problema que representan etimológicamente los verbos asesorar y aconsejar trasciende el ámbito ético. La traducción del inglés *genetic counseling* al español - consejo genético- dista del propósito de la acción concebida por ese verbo; sería más adecuado asesorar apelando a la autonomía del paciente. Ello supone no tomar partido, mientras que aconsejar sería proponer una acción directiva acorde con nuestros principios éticos sin respetar los del paciente. No es infrecuente la pregunta *qué haría usted si estuviera en mi lugar* o *cuál es la mejor solución entre las que propone*. El profesional no debe comprometer su espiritualidad en la toma de decisiones, que debe respetar los criterios de los asesorados. Es cierto que este proceso no es unidireccional, sino de intercambio; y esto supone que el agente de salud, más informado que el paciente, transmita apreciaciones personales de la situación, con lo cual está siendo directivo, pues está influenciando la toma de decisiones indirectamente. Hay una tendencia a referirse como clientes a quienes acuden a los servicios de asesoramiento genético, lo cual les aleja del concepto para el cual se brinda este servicio, que puede tener dimensiones preconceptionales, prenatales o después de nacido un niño con un defecto congénito o enfermedad genética y lo divorcia del ejercicio médico en una de sus acepciones más importantes, la preventiva.

En el ejercicio de la genética clínica en el ámbito pediátrico, el concepto que debe presidir esta relación tan especial es el de persona. El respeto a su dignidad y a la de su familia deviene en confianza y profesionalidad de esta relación.

En el mundo real hay enfermos y no enfermedades. Si se reduce estas a un concepto abstracto, se deja de lado la persona enferma y su particular experiencia o vivencia cognitiva, afectiva y relacional¹⁰.

En estos casos importantes los tres elementos prácticos de la atención centrada en el paciente y su familia:

1. Identificación y definición de los problemas clínicos (jerarquía desde punto de vista del paciente)
2. Definición de objetivos, considerando la situación del paciente como persona (conocer al paciente y sus expectativas; sus dudas y temores; los efectos en su funcionalidad y relaciones)
3. Establecer una buena relación médico-paciente (personal, individualizada).

Una actividad clínica competente y personalizada despierta confianza. El paciente se siente mejor al sentirse

tomado en cuenta y escuchado; experimenta reconocimiento a su dignidad ¹⁰.

“Cuando ya no le queda juventud, belleza, poder, inteligencia, riqueza o cualquiera otra de esas características por las cuales una persona puede dispensarnos un favor, sernos agradable, ser un motivo de atracción; cuando a una persona no le queda nada, sino su condición de “persona en sufrimiento”, en ese momento se pone de relieve con mayor elocuencia su dignidad inalienable. Por ello, en ese momento, la llamada a mostrar amor a la persona es una pieza esencial de la cultura moral, del cultivo del corazón humano, y piedra de toque de la civilización” ¹¹.

CONCLUSIONES:

La relación médico-paciente en el contexto clínico pediátrico de la genética tiene peculiaridades que generan problemas singulares. No se pretende que estas consideraciones constituyan un proyecto de reformas hacia el interior de nuestra disciplina, sino un intento de aplicación de la bioética a este contexto.

Esta relación implica la adopción de una postura personalista en el análisis de los problemas éticos que supone en el contexto de una enfermedad genética, valorando al hombre digno como fin de nuestras acciones, como ser personal y como ser relacional. El respeto a la dignidad, el concepto de persona en la concepción de la RMP; la deliberación clínica y ética, la función de asesorar la familia, el conocimiento y la personalización de las situaciones, apunta hacia una atención centrada en el paciente y la familia, que requiere el cuidado de cada uno de los más mínimos detalles éticos. El respeto a la dignidad de la persona humana y la individualización de las situaciones condicionan la calidad de la atención médica. El conocimiento por parte del profesional de estos aspectos enriquece esta relación y favorece el manejo de las situaciones que se presentan en consulta.

Un paciente es ante todo un ser humano y no un simple caso.

Maimónides

BIBLIOGRAFÍA

1-Manni, C. ¿Tecnología o tecnicismo, para la sociedad del tercer milenio? *Dolentium Hominum* 1998; 37: 125-30.

2-Boroto R, Aneiros-Riba R. La comunicación humana y la calidad de la atención médica en Acosta JR ed. *Bioética desde una perspectiva cubana*. 1 ed 1997 La Habana. Editorial Centro Félix Varela. p.112

3-Torres R. Aspectos éticos en pediatría, Una aproximación en Acosta JR ed. *Bioética desde una perspectiva cubana*. 1 ed 1997 La Habana. Editorial Centro Félix Varela. p.150

4-Clarke A. Ethical and social issues in Clinical Genetics in: Rimón DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR. Emery and Rimón's. *Principles and Practice of Medical Genetics* 4th Edition. New York: Churchill Livingstone; 2002. Cap 33: 915-7

5-Balaguer Santamaría A. La relación clínica Unidad IV: Métodos de análisis problemas ético-clínicos Sesión 15. *Lectura fundamental*. Documentos del Diplomado en Bioética, Universidad Católica de Chile.

6-Silva Contreras AJ. Análisis crítico de los principios autonomía y justicia del modelo principialista a la luz del personalismo cristiano. Tesis defendida en la Universidad Católica de Chile: 2005.

7-Suardiá Pareras JH. Relación médico-paciente: una visión personalista. Documentos del Diplomado en Bioética, Universidad Católica de Chile.

8-Rojas I. Asesoramiento Genético en Lantigua A. *Introducción a la Genética Médica*. 1 ed. ECIMED La Habana 2004.

9-Gracia D. La deliberación moral: el método de la ética clínica. Proyecto de Bioética para Clínicos del Instituto de Bioética de la Fundación de Ciencias de la Salud

10-Enfermedad y experiencia de enfermedad. Pauta de entrevista clínica integrada con aspectos ético-clínicos. (Texto del Curso de Fundamentos Filosóficos de la Medicina, PUC 2005)

11-Caldera R T. La primera captación intelectual, Caracas, 1988. 2ª edición revisada, Pamplona, Cuadernos de Anuario Filosófico, serie universitaria, n. 81, 1999.

Dimensión de la acción médica y relación médico-paciente en el contexto clínico pediátrico de la genética.

¹ Especialista II Grado en Genética Clínica. Hospital Pediátrico Docente William Soler. La Habana. Cuba. Diplomada en Bioética por la Pontificia Universidad Católica de Chile.