

# Secreto profesional en las enfermedades genéticas

AA Dra. María Isabel Quiroga de Michelena

La confidencialidad es una condición esencial de la relación médico paciente. Algunas características de la práctica médica en la época actual, como son las tecnologías de almacenamiento y difusión electrónica de datos, el avance de las comunicaciones, la atención al paciente por diferentes especialidades y el pago de servicios mediante seguros de salud, hacen difícil mantener siempre esta confidencialidad.

Por otra parte, hay consenso entre los médicos en que la obligación de mantener el secreto profesional no es absoluta. Ocasionalmente se requiere revelar información concerniente a determinado paciente por razones legales, o cuando el beneficio médico que otras personas pueden obtener de dicha información lo amerita<sup>1-3</sup>.

Las enfermedades genéticas desafían el concepto de la prioridad absoluta del secreto profesional, ya que por su naturaleza no atañen sólo a una persona o paciente, sino a toda la familia. En estos casos, la información obtenida de un paciente es relevante para el resto de sus familiares, lo que plantea la pregunta de a quien pertenece la información genética, que es el punto de partida para las demás consideraciones referentes al secreto profesional.

Durante los últimos años se han desarrollado numerosas pruebas genéticas que permiten detectar susceptibilidad para ciertas condiciones para las que existe tratamiento efectivo o medidas preventivas. En otros casos, el análisis de un determinado gen en una persona asintomática puede predecir la aparición de una enfermedad para la cual no hay aún formas de prevención o cura.

En cualquiera de estos casos, si el paciente diagnosticado de cierta condición genética rehúsa informar a sus familiares biológicos del riesgo que enfrentan de ser portadores o transmisores de dicha condición, el médico se ve ante un dilema: debe decidir si el derecho de su paciente a que se respete la confidencialidad debe primar sobre los intereses del resto de familia, que podría beneficiarse de la información generada.

Desde el punto de vista práctico, es conveniente que sea el mismo paciente, apoyado por su médico, quien informe primero a sus familiares de la condición genética que porta y las implicancias de estos hallazgos para la salud o el bienestar de otros miembros de la familia. Dicha tarea no es fácil, pero el médico puede utilizar algunas estrategias (cuadro 1) para ayudar al paciente a cumplir su cometido, y asegurarse que la información se transmita correctamente.

- Proporcionar al paciente toda la información que requiera sobre su condición genética.
- Proporcionar al paciente un informe escrito, en lenguaje claro y pertinente, que pueda discutir con la familia.
- Reunir a los familiares, de modo que todos puedan intercambiar ideas, apoyarse entre sí y aclarar sus dudas.
- Promover que las personas reciban asesoría psicológica antes de realizar cualquier prueba genética predictiva, durante la realización de ésta y luego de recibidos los resultados.
- Seguimiento para ayudar a incorporar las consecuencias de la información a la vida de cada persona.
- Dentro del grupo familiar, diferenciar entre resultado personal, que es privado para cada individuo, y la información genética que concierne al resto de la familia.
- Hacer énfasis en el derecho del paciente a no informarse de sus propios resultados, si no lo desea.
- Informar al médico de la familia, con autorización del paciente.
- Asegurar a los pacientes que no se divulgará la información a otras instancias no médicas, como compañías aseguradoras, empleadores y otros, salvo casos excepcionales y con conocimiento del paciente.

### Cuadro 1. Estrategias para revelar información a la familia a través del paciente.

Son numerosas las situaciones de este tipo que se presentan en la práctica diaria de la medicina genética, y son tantas las posibles variantes que probablemente cada caso deba ser analizado de manera individual. A manera de ejemplo se exponen brevemente cuatro casos con diferentes características.

### COREA DE HUNTINGTON

La corea de Huntington (cuadro 2) es una grave enfermedad neurodegenerativa, cuyas primeras

manifestaciones aparecen generalmente en la cuarta o quinta década de la vida, aunque hay un amplísimo rango en la edad de aparición. Por ser hereditaria en forma dominante, los hijos de una persona afectada tienen una probabilidad de 50% de haber heredado la mutación. El descubrimiento del gen implicado, en 1993, hizo posible el desarrollo de una prueba molecular desde hace algo más de una década<sup>4</sup>. Dicho análisis permite una certeza absoluta en la confirmación del diagnóstico clínico en un paciente con síntomas sugerentes y puede ser usada también para el diagnóstico presintomático en personas cuya ubicación en la genealogía indica riesgo de haber heredado la mutación.

- Inicio variable, entre 6 y 90 años, generalmente alrededor de los 40 años.
- Causada por una mutación dinámica (expansión de tripletes) del gen HD, situado en el cromosoma 4.
- Producto normal del gen es la proteína huntingtina.
- Herencia dominante.
- Curso inexorable, no hay tratamiento.
- Posibilidad de diagnóstico molecular desde 1993:
  - Post sintomático
  - Predictivo (presintomático)
  - Prenatal
  - Preimplantacional

**Cuadro 2.** Corea de Huntington

En ambos casos, el resultado genera una información que resulta relevante en cuanto al riesgo que tengan otras personas de la familia de ser también portadores. Aunque evidentemente el análisis molecular es de gran ayuda en el diagnóstico y toma de decisiones personales, es también causa de potenciales conflictos éticos en el tema de confidencialidad. Si el paciente se niega a revelar los resultados a sus familiares, el médico se ve enfrentado a cuestionamientos tales como: ¿debe proporcionarse a los familiares información no solicitada? ¿debe hacerse exámenes predictivos en menores de edad? ¿qué sucede si el resultado de una persona -por ejemplo el nieto de un afectado- indica indirectamente el estado de portador de otra que no desea saberlo? Todas estas situaciones se presentan en parte debido a la enorme connotación emocional que implica la presencia de la enfermedad en la familia y la forma diferente como cada persona lo enfrenta.

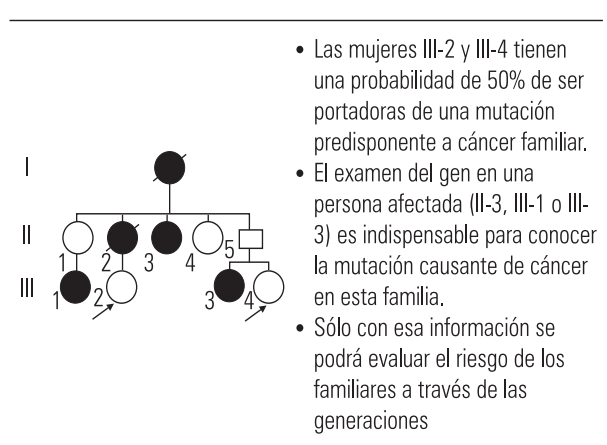
Numerosas publicaciones<sup>5-7</sup> han analizado y emitido recomendaciones respecto a la forma de manejar los problemas de confidencialidad y secreto profesional en el caso de ésta y otras enfermedades genéticas. En general, los protocolos internacionales exigen:

1. Consentimiento informado para realizar las pruebas.
2. La entrega de resultados se hace personalmente al paciente, no a través de teléfono o de correo, por un consejero genético con experiencia.
3. Para la recepción de resultados el paciente debe concurrir acompañado de otra persona, de preferencia un familiar, que sepa el tipo de examen al que se ha sometido.
4. Varias sesiones de asesoría psicológica antes de la prueba y después de la entrega de resultados.

### CÁNCER FAMILIAR

El cáncer es siempre una enfermedad genética, en cuanto a que es causado por mutaciones en el ADN o en la regulación de la expresión de ciertos genes. Sin embargo, la gran mayoría de neoplasias malignas no son hereditarias, sino que constituyen cambios somáticos esporádicos.

Existen, sin embargo, numerosos ejemplos de familias en las que el cáncer es claramente hereditario (Fig. 1), transmitido a través de generaciones, teniendo como base la mutación de alguno de los genes que influyen en la regulación del crecimiento celular, generalmente un gen supresor de tumores.



**Fig. 1.** Cáncer de mama familiar.

En estas familias, quienes heredan el gen mutante tienen alta predisposición a sufrir de ciertos tipos de cáncer; en quienes no heredaron la mutación, este riesgo no está aumentado.

Actualmente existen pruebas moleculares para algunas decenas de genes relacionados con cáncer hereditario, incluyendo algunos tipos de cáncer de colon, mama, ovario, riñón, el retinoblastoma, y muchos otros.

Dentro de este grupo, un ejemplo paradigmático son los genes relacionados con susceptibilidad a cáncer de mama y ovario, conocidos como BRCA-1 y BRCA-2, situados en el cromosoma 17 y en el 13, respectivamente (cuadro 3).

- 
- Genes implicados BRCA1 y BRCA2, son supresores de tumores.
  - El examen de la persona afectada genera información relevante a toda la familia.
  - Se requiere conocer la mutación causante para determinar portadores sanos.
  - Portadora de mutación en BRCA1 ó en BRCA2 tiene una probabilidad mayor de 80% de desarrollar cáncer de mama y/u ovario.
  - Los varones pueden no desarrollar cáncer pero si transmitir el gen.
  - Posibilidad de medidas preventivas.
- 

**Cuadro 3.** Cáncer de mama y ovario familiar.

El análisis molecular presintomático requiere consejería genética previa; y sólo es eficiente y práctico si ya se conoce la mutación responsable en la familia, para lo cual es necesario el examen genético de una persona afectada<sup>3,8</sup>. A diferencia de lo que sucede en la corea de Huntington, buscar mutaciones de BRCA-1 y BRCA-2 en una persona sana sólo porque pertenece a una familia con historia de cáncer de mama u ovario es muy costoso y poco informativo si no se tiene conocimiento previo de cual es la mutación responsable en la familia; de modo que los individuos que han sido previamente diagnosticados con cáncer juegan un rol importante en la generación de información genética para el resto de su familia. Dicha información es extraordinariamente valiosa y debe ser divulgada a los familiares en riesgo; si no se cuenta con ello y no hay personas vivas afectadas será muy difícil orientar la búsqueda de mutaciones e interpretar correctamente cualquier hallazgo molecular.

Otra característica importante que diferencia esta forma de cáncer hereditario de la corea de Huntington es que la persona que sabe que porta una mutación de BRCA-1 ó BRCA-2 puede tomar medidas preventivas eficientes, incluyendo cirugía, que evitarán el desarrollo de la enfermedad.

Probablemente por estas razones, la mayoría de los estudios que exploran la comunicación familiar en casos de cáncer hereditario descubren una alta motivación de los pacientes para divulgar los hallazgos que pueden beneficiar a sus familiares<sup>9,10</sup>. Los estudios también muestran que la mayoría de los médicos piensa que, en caso el paciente no autorizara la divulgación de estos

datos, su obligación de contribuir a la prevención de una enfermedad grave supera con creces el deber de confidencialidad para con su paciente<sup>9</sup>.

Sin embargo, hay varias consideraciones éticas a plantear; en primer lugar si el hecho práctico de tratarse de una enfermedad prevenible es realmente un atenuante para incumplir el secreto profesional; en segundo lugar, si la divulgación de información no solicitada a ciertos familiares entra en conflicto con el derecho de éstos a «no saber»; en tercer lugar si dicha información podría ser revelada a terceras partes por intereses no médicos, sino administrativos, económicos o legales. Podría cuestionarse también la realización del examen molecular a una persona en fase terminal de cáncer, con el objeto de conocer las características genéticas relevantes para la familia, pero que no beneficiarían directamente al paciente.

Una interesante encuesta de investigación<sup>3</sup> recoge la opinión de familias en las que hay cáncer familiar, cuyo resumen se puede observar en el cuadro 4.

- 
- Todos en la familia deben conocer la presencia de la mutación.
  - Debe hacerse el examen de alguna persona afectada.
  - Los propios pacientes y familiares deben ser los informantes al resto de la familia, apoyados por el equipo profesional.
  - Puede mantenerse la privacidad de los resultados individuales sin dejar de revelar la información genética que atañe a familia.
- 

**Cuadro 4.** Opinión de familias con cáncer familiar.

### ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO

Se llaman así aquellas cuyos genes determinantes están situados en el cromosoma X y se expresan en forma diferente en varones y mujeres, debido a que los varones tienen un solo alelo de cada uno de dichos genes (hemigigoto), mientras que las mujeres tienen dos (uno en cada cromosoma X).

La mayoría de estas enfermedades son recesivas, por lo que las mujeres pueden ser portadoras sanas, pero transmitir el gen mutante a sus hijos, que si son varones expresarán la enfermedad. Varios ejemplos conocidos de éstas son la hemofilia, que se transmitió en las casas reales de Europa a partir de la Reina Victoria, portadora sana; la distrofia muscular tipo Duchenne; el síndrome de Lesch-Nyhan; la mucopolisacaridosis tipo II. En estos casos los hombres sanos no transmiten la enfermedad, pero las mujeres de la familia pueden ser también portadoras sanas y, nuevamente, será el resultado del análisis molecular de la persona afectada el que permitirá

determinar el estado de portadora en cada una de estas mujeres.

La figura 2 muestra la genealogía de una familia con varones afectados de síndrome de Lesch-Nyhan, grave enfermedad neurológica con coreoatetosis, autoagresión compulsiva y muerte por insuficiencia renal, en que varias mujeres son posibles portadoras. En ellas debe respetarse el derecho a no investigar sus genes si no lo desean, pero al tomar esta decisión deben considerar que cuando sus hijas lleguen a la edad reproductiva la información de si la madre es o no portadora será de vital importancia para conocer su riesgo<sup>11</sup>.

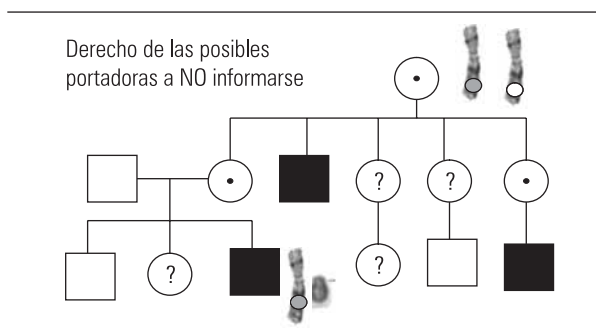


Fig. 2. Herencia ligada a X.

## ANORMALIDADES ESTRUCTURALES DE LOS CROMOSOMAS

El síndrome Down, cuya causa es la trisomía del cromosoma 21, generalmente ocurre en forma casual y no es heredado. Pero en el 2% de casos de síndrome Down se presenta una variante, dada por una anomalía en la estructura de algún cromosoma, que tiene incluido un segmento del 21. Esta anomalía estructural, llamada translocación, puede presentarse en personas sanas en forma equilibrada o compensada. En esos casos, la translocación no causa anomalías fenotípicas, pero los portadores pueden tener descendencia con síndrome Down. De la misma manera, otros defectos cromosómicos estructurales pueden ser causa de malformaciones, abortos, retardo mental y pueden transmitirse en la familia, en forma equilibrada, a lo largo de varias generaciones.

De esta manera, el hallazgo de un defecto cromosómico estructural implica la posibilidad de otras personas portadoras en la familia, y debe ser comunicado a quienes pudieran tener riesgo. Así como es conveniente comunicar, para conocimiento y tranquilidad de todos, cuando el familiar con síndrome Down tiene la forma

no heredada, sin mayor riesgo de recurrencia. Facilitar esta comunicación entre familiares exige al médico del conflicto entre el deber de confidencialidad y el de revelar la información para evitar consecuencias graves a la salud de otras personas.

## DISCUSIÓN

A partir de los ejemplos mencionados, observamos que en la práctica de la medicina genética son muchos y muy variados los casos en que hay conflicto entre el deber del secreto profesional y de evitar daños graves a la salud de otras personas. Es por ello que no hay reglas universales y cada caso debe ser analizado individualmente, pero existen algunas pautas que pueden ayudar a decidir la mejor manera de proceder.

La Sociedad Americana de Genética Humana (ASHG), en 1998, ha determinado varias circunstancias en las que sería permisible la ruptura del secreto profesional en aras del beneficio a terceras personas<sup>12</sup>. Estas incluyen:

- Cuando los intentos de motivar al paciente a revelar la información han fallado.
- Cuando es muy probable que ocurra un daño grave a la salud si no se utiliza la información obtenida.
- Cuando es factible identificar quiénes son los familiares en riesgo y utilizar la información para prevenir daños graves a su salud.
- Cuando se toman precauciones para asegurar que sólo se revelará la información requerida para el diagnóstico y/o tratamiento de la enfermedad en cuestión.

En estos casos el perjuicio que puede resultar por no revelar información confidencial supera al daño causado por la revelación de esta información.

En el mismo año, una serie de artículos de bioética editados por la Asociación Médica Canadiense propone que el médico puede revelar información confidencial si la respuesta a las siguientes preguntas es afirmativa:

- ¿Está el miembro de la familia en riesgo de daño grave?
- ¿La ruptura de confidencialidad realmente hará posible prevenir o minimizar el daño?
- ¿Es necesario incumplir el principio de confidencialidad para prevenir o minimizar el daño (el paciente rehusó transmitir o permitir que se transmita la información)?

En nuestra experiencia, es frecuente que la familia sea renuente a reconocer la naturaleza hereditaria de la enfermedad y se oculten unos a otros la aparición de nuevos casos o el descubrimiento de una mutación, esgrimiendo como principal argumento el no causar pena o preocupación a los familiares. Pero al recibir asesoría genética y psicológica, y comprender el beneficio de compartir la información que se ha generado, acceden a revelar ésta a otras personas. En la toma de decisiones debe respetarse también el derecho de quienes no desean saber su propio estado de portadores, o que prefieren postergar sus pruebas hasta sentirse preparados.

Suele suceder que en algunos campos la ciencia avanza con tal celeridad que sobrepasa la capacidad de la sociedad para analizar las complejas implicancias éticas y legales de los nuevos descubrimientos. Por ello, quedarán siempre preguntas sin resolver y temas en los que el médico debe actuar de acuerdo a lo que considere mejor para las personas involucradas.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Burgess MM, Laberge CM, Knoppers BM. Bioethics for clinicians: 14. Ethics and genetics in medicine. *CMAJ*. 1998;158:1309-13.
2. Kent A. Consent and confidentiality in genetics: whose information is it anyway? *J Med Ethics*. 2003;29:16-8.
3. Hallowell N, Foster C, Eeles R, Ardern-Jones A, Murday V, Watson M. Balancing autonomy and responsibility: the ethics of generating and disclosing genetic information. *J Med Ethics*. 2003;29:74-83.
4. Harper PS. A specific mutation for Huntington's disease. *J Med Genet*. 1993;30:975-7.
5. European Community Huntington's Disease Collaborative Study Group. Ethical and social issues in presymptomatic testing for Huntington's disease: a European Community collaborative study. *J Med Genet*. 1993;30:1028-35.
6. Simpson SA, Harding AE, on behalf of the United Kingdom Huntington's Disease Prediction Consortium. Predictive testing for Huntington's disease: after the gene. *J Med Genet*. 1993;1036-38.
7. Tassicker R, Savulescu J, Skene L, Marshall P, Fitzgerald L, Delatycki MB. Prenatal diagnosis requests for Huntington's disease when the father is at risk and does not want to know his genetic status: clinical, legal and ethical viewpoints. *BMJ*. 2003;326:331-3.
8. Claes E, Evers-Kiebooms G, Boogaerts A, Decruyenaere M, Denayer L, Legius E. Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancers patients. *Am J Med Genet*. 2003;116A:11-9.
9. Falk MJ, Dugan RB, O'Riordan MA, Matthews AL, Robin NH. Medical geneticists' duty to warn at-risk relatives for genetic disease. *Am J Med Genet*. 2003;120A:374-80.
10. Suthers GK, Armstrong, McCormack J, Trott D. Letting the family know: balancing ethics and effectiveness when notifying relatives about genetic testing for a familial disorder. *J Med Genet*. 2006;43:665-70.
11. O'Neill P, Trombley L, Gundel M, Hunter T, Nicklas JA, de Michelena MI. Identificación de una nueva mutación como causa del Síndrome de Lesch-Nyhan en una familia peruana: Utilidad del examen molecular para el consejo genético. *Revista de Neuropsiquiatría*. 1998;62:20-7.
12. The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure- ASHG Statement: Professional Disclosure of Familial Genetic Information. *Am J Hum Genet*. 1998;62:474-83.

---

Correspondencia: Académica Asociada Dra. María Isabel Quiroga de Michelena  
Dirección: Av. Belén 331, San Isidro  
Teléfono: 441-3938 / 9942-5802  
Correo electrónico: cgenetic@telefonica.net.pe