



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

PERCEPCIÓN DEL PERSONAL MÉDICO DEL HOSPITAL INFANTIL DE
MÉXICO FEDERICO GÓMEZ RESPECTO A LA TOMA DE DECISIONES
SOBRE EL MANEJO MÉDICO MULTIDISCIPLINARIO DE PACIENTES
CON TRISOMÍA 13 Y 18: UN ENFOQUE ÉTICO

T E S I S

PARA OBTENER EL TÍTULO DE
ESPECIALISTA EN:

PEDIATRÍA

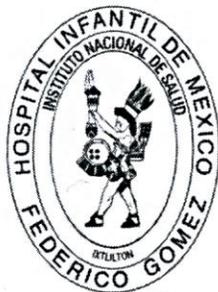
P R E S E N T A

DRA. MARÍA DEL SOL ALEJO HERNÁNDEZ

DIRECTOR DE TESIS: DRA. CONSTANZA GARCÍA DELGADO

ASESORES:

DRA. VERÓNICA FABIOLA MORÁN BARROSO
D. en C. GABRIELA TERCERO QUINTANILLA



Ciudad de México, Febrero 2018.



Universidad Nacional
Autónoma de México



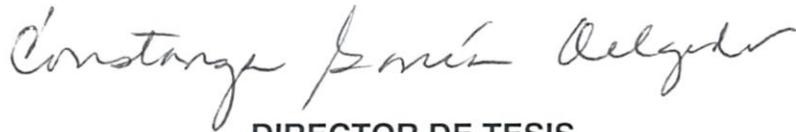
UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**DRA. REBECA GÓMEZ CHICO VELASCO
DIRECTORA DE ENSEÑANZA Y DESARROLLO ACADÉMICO**



**DIRECTOR DE TESIS
DRA. CONSTANZA GARCIA DELGADO
MEDICO ADSCRITO EN EL DEPARTAMENTO DE GENÉTICA
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ**

ASESORES DE TESIS



**DRA. VERÓNICA FABIOLA MORÁN BARROSO
JEFE DEL DEPARTAMENTO DE GENÉTICA
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ**



**DRA. GABRIELA TERCERO QUINTANILLA
PSICÓLOGA ADSCRITA AL DEPARTAMENTO DE PSIQUIATRÍA Y MEDICINA
DEL ADOLESCENTE HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO FEDERICO GÓMEZ**

DEDICATORIAS

*A mis padres Rosalino y Clementina por su apoyo y amor incondicional en cada
decisión que he tomado.*

A mis hermanos Miriam y Moisés por su paciencia y escucha.

*A Luisito por todo su amor desde que decidimos iniciar un nuevo camino
juntos.*

A Fátima, que con su existencia, me motiva día a día a dar lo mejor de mí.

INDICE

1. Resumen.....	1
2. Introducción.....	2
3. Marco teórico	3
4. Antecedentes.....	23
5. Planteamiento del problema.....	25
6. Pregunta de investigación.....	26
7. Justificación.....	27
8. Objetivos	28
9. Metodología	29
10. Consideraciones éticas.....	30
11. Plan de análisis estadístico.....	31
12. Descripción de variables	32
13. Resultados.....	35
14. Discusión.....	45
15. Conclusión	51
16. Limitación del estudio.....	52
17. Referencias bibliográficas.....	53
18. Anexos	58

1. RESUMEN

Introducción: Las alteraciones cromosómicas numéricas más comunes en recién nacidos son la Trisomía 21, la Trisomía 18 y Trisomía 13; de estas, la Trisomía 13 y 18 se consideraban como anomalías letales, ya que la mayoría de los niños mueren al año de vida. Estos síndromes cursan con múltiples defectos del sistema nervioso central, alteraciones cardiovasculares, gastrointestinales y defectos de pared, entre otros; lo que hace que su sobrevida sea muy corta y con mal pronóstico. Se han reportado pacientes que viven hasta la adolescencia e incluso a la etapa adulta, ya sea brindándoles cuidados paliativos y en algunos casos realizando intervenciones quirúrgicas como son la corrección de cardiopatías congénitas. No se tienen resultados claros sobre si estas intervenciones mejoran la sobrevida de los pacientes, pero esta circunstancia ha llevado a que la Academia Americana de Pediatría ya no incluya a ambas trisomías en la lista de las enfermedades que no son candidatas a reanimación neonatal. Lo anterior conduce a que el médico se enfrente a tratar a un paciente que cursará con múltiples comorbilidades y que tiene que ofrecerle lo mejor sin llegar al encarnizamiento terapéutico y siempre apegado a los principios de bioética.

Objetivo: En este trabajo se entrevistó a médicos del Hospital Infantil de México Federico Gómez acerca de la percepción que tienen sobre el manejo multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18, enfocándose en la perspectiva ética.

Material y métodos: Se tomó como modelo un instrumento elaborado por el Dr. Hui, publicado en el artículo *A survey of the ethics climate of Hong Kong public hospitals* en la revista *Clinical Ethics* en 2008, con autorización del autor, se modificó el cuestionario enfocado a nuestros objetivos. Se aplicó la encuesta a 110 médicos residentes y de base del Hospital Infantil de México Federico Gómez, Hospital Pediátrico de alta especialidad.

Resultados: En su mayoría consideraron la calidad en la atención médica, el respeto al paciente, su privacidad y confidencialidad en la información, la comunicación con los familiares, el respeto a la autonomía del paciente que incluye el consentimiento informado así como el conocimiento sobre cuidados paliativos y fútiles, importantes como parte de la práctica médica.

Discusión: Al cuestionar sobre las decisiones tomadas en conjunto con el personal médico y los familiares de los pacientes, los médicos refirieron presentar problemas. Un punto importante y de relevancia es que en su mayoría consideraron no tener formación suficiente en Ética, además de que las instituciones médicas deberían proporcionar como parte del *curriculum*, educación en este tema.

Conclusiones: Es importante destacar la necesidad de que las instituciones que traten patologías como la Trisomía 13 y 18 y similares, formen a su personal médico en bioética, que hagan de la atención médica humanizada, productiva y en beneficio del paciente.

2. INTRODUCCIÓN

Las aneuploidías cromosómicas son una causa importante de muerte perinatal y de discapacidad en la infancia.¹ Se presentan en por lo menos el 5% de los embarazos.² Las aneuploidías son alteraciones cromosómicas en las que el número de cromosomas del individuo, no es el múltiplo del número haploide ($n=23$). Las aneuploidías más frecuentes en humanos son las monosomías, en particular el síndrome de Turner (45,X) y las Trisomías.¹

La Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y la Trisomía 13 (Síndrome de Patau), son en conjunto con la Trisomía 21 (Síndrome de Down), las aneuploidías autosómicas más comunes en el recién nacido, con una prevalencia entre 1 en 3000 a 1 en 15000 nacimientos³. Estas anomalías pertenecen a alteraciones que son compatibles con la vida, pero también se asocian a una tasa elevada de aborto espontáneo, muerte intrauterina y una sobrevida corta, principalmente las dos últimas.³

A pesar de su alta frecuencia y su importancia clínica, se conoce poco acerca de los factores que intervienen el riesgo de una no-disyunción meiótica.² Uno de los factores asociados a las aneuploidías es la edad materna avanzada, sin embargo también se han descrito otros factores ambientales y genéticos como son la radiación expuesta a los padres, consumo de alcohol, diabetes en la madre, anticuerpos tiroideos, etc.²

En los últimos 30 años, el diagnóstico prenatal de estas alteraciones ha mejorado debido al incremento en el uso del ultrasonido fetal como método diagnóstico en el primer y segundo trimestre y el empleo de métodos invasivos como es la amniocentesis. Son pocos los padres que deciden continuar con el embarazo después de haberse diagnosticado Trisomía 13 y 18, lo anterior dependiendo de las regulaciones legales que aplican según el país y la región.³ Existe un nuevo método de diagnóstico prenatal no invasivo, que es la búsqueda de DNA fetal libre en sangre materna, el cual se puede ofrecer como un tamizaje de primer trimestre del embarazo.³

Durante el proceso de decidir si se continúa o no el embarazo ante los diagnósticos mencionados, es natural que surjan diversos cuestionamientos por parte de los padres, uno de ellos es la sobrevida del bebé. Sin embargo, el médico también se enfrenta a una serie de retos que van desde la reanimación hasta el manejo que se le dará en los días siguientes, el tipo y gravedad de las malformaciones con que cursará, los tratamientos que se le ofrecerán al bebé, etc.

El actuar médico, siempre debe ir regido bajo los principios de bioética y los valores universales, en el caso del manejo de estos pacientes nos ayuda a no perder la visión y el objetivo, que por tratarse de pacientes con mal pronóstico y múltiples comorbilidades existe la tendencia a guiarnos por nuestro juicio, considerando la opinión y petición de los padres.

3. MARCO TEÓRICO

Los trastornos cromosómicos representan una gran proporción del conjunto de problemas reproductivos, malformaciones congénitas y retraso mental. Las anomalías cromosómicas específicas son responsables de cientos de síndromes identificables que, en conjunto, son más frecuentes que todos los trastornos monogénicos mendelianos juntos.⁴

Las anomalías de los cromosomas pueden ser numéricas o estructurales, y pueden afectar a uno o más autosomas, cromosomas sexuales o ambos simultáneamente. Con mucha diferencia, el tipo más frecuente de anomalía cromosómica con repercusión clínica es la aneuploidía, un número de cromosomas anormal debido a un cromosoma extra o ausente, que casi siempre se asocia con una deficiencia en el desarrollo físico, mental o ambos. La aneuploidía es el trastorno cromosómico humano más común y el de mayor importancia clínica, tiene lugar en al menos el 5% de todas las gestaciones reconocidas. La mayoría de los pacientes aneuploides presenta una trisomía (tres copias de un cromosoma en lugar del par normal) o, con menos frecuencia, una monosomía (una sola copia en lugar del par normal).⁴

SINDROME DE EDWARDS O TRISOMIA 18

La Trisomía 18 o también conocido como Síndrome de Edwards, es una de las aneuploidías autosómicas más comunes después de la Trisomía 21 o Síndrome de Down. El primer caso reportado fue descrito en 1960 por Edwards y Smith.^{5,6} De acuerdo a Cereda y Carey, la prevalencia de casos con Trisomía 18 va de 1/3600 a 1/1000⁷, con predominio en el sexo femenino. La prevalencia de Trisomía 18 ha incrementado en los últimos 20 años debido a un incremento de la edad materna al momento de la concepción, por otra parte hay un descenso en la frecuencia de recién nacidos vivos con este diagnóstico secundario a un aumento en el diagnóstico prenatal y a una elevada tasa de abortos después de haber realizado el diagnóstico.⁷

ETIOLOGÍA Y PATOGÉNESIS

La Trisomía 18 es el resultado de la disyunción durante la meiosis II materna, en la mayoría de los casos, lo que resulta en una copia extra del cromosoma 18.⁸ La frecuencia de este error incrementa con la edad materna.⁹ A este tipo de alteración se le conoce como Trisomía completa y corresponde al 94% de los casos. Por otra parte podemos encontrar fenotipos que corresponden a Trisomías parciales 18q o tratarse de mosaicos, que corresponden al 2 y al 5% de los casos respectivamente.⁷

DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico de la Trisomía 18, al igual que la 13 y 21 puede ser sospechada en el primer trimestre, ya sea por marcadores serológicos o por imágenes de ultrasonido. Los marcadores implicados son: estriol no conjugado, hormona gonadotropina coriónica y alfa feto proteína, los cuales se ven significativamente disminuidos en comparación con un embarazo normal.¹⁰ Dentro de los hallazgos ultrasonográficos se encuentran el incremento en el grosor de la translucencia nuchal y ausencia del hueso nasal o hipoplasia del mismo, estos hallazgos son detectados a finales del primer y principios del segundo trimestre de la gestación. Además de lo referido, en los últimos años se ha desarrollado un nuevo método de diagnóstico prenatal no invasivo que es la búsqueda de DNA fetal libre en sangre periférica materna, que también puede diagnosticar prenatalmente esta cromosomopatía.¹¹ En el segundo trimestre se añade un marcador serológico que es la Inhibina A, como los otros marcadores, este también se encuentra disminuido.¹⁰

Durante el segundo y tercer trimestre otros de los hallazgos ultrasonográficos que pueden ser detectados y los que orientarían a Trisomía 18 son: retraso en el crecimiento intrauterino, polihidramnios, braquicefalia y estrechamiento del hueso frontal (cráneo en “strawberry-shaped”), quiste en el plexo coroideo, superposición del segundo y quinto dedo sobre el tercer y cuarto dedo respectivamente, defectos estructurales del corazón, onfalocele, arteria umbilical única.¹² Uno o dos de estos hallazgos se pueden encontrar en el 90% de los fetos, más de dos hallazgos en el 55% de los casos.⁷ La presencia de un quiste en el plexo coroideo es detectado en el 50% de los casos de fetos con Trisomía 18, en la mayoría (80-90%) se asocia con otros hallazgos.⁷

Las mujeres gestantes tienen un alto riesgo de perder el feto o tener un óbito. La probabilidad de tener un producto a término incrementa con la edad gestacional: 28% a las 12 semanas, 35% a las 18 semanas y 41% a las 20 semanas.⁷ Se ha observado que es más alto el riesgo de aborto espontáneo u óbito en productos del sexo femenino que en productos del sexo masculino.¹³

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Se han reportado más de 130 anomalías en la literatura las cuales afectan prácticamente cualquier órgano o sistema y ninguno es patognomónico de Trisomía 18.¹⁴ Entre las malformaciones podemos encontrar: alteraciones neurológicas y en el crecimiento, malformaciones en el cráneo, cara, tórax, abdomen, extremidades, piel y anexos, además de órganos internos.

Malformaciones craneofaciales

Entre las características principales que podemos encontrar en estos pacientes, son: prominencia del occipucio con diámetro bifrontal estrecho, dolicocefalia, la

cara tiene aspecto triangular, implantación baja de oídos, fisura palpebral corta, micrognatia, nariz pequeña, arco del paladar estrecho y alto, además de piel redundante en la parte posterior del cuello. Otras malformaciones menos comunes son fontanelas grandes, microcefalia, epicanto interno, ptosis, cataratas y opacidad corneal.⁹ Se pueden encontrar labio hendido en el 5% de los casos, paladar hendido en el 5%, e incluso atresia de coanas.¹⁴

Sistema musculoesquelético

Una de las características clínicas típicas en estos pacientes es la mano en puño con la superposición de los dedos, el segundo y quinto dedo sobre el tercer y cuarto dedo respectivamente. Además del pie en mecedora, con prominencia del hueso calcáneo. Otras características son músculos hipoplásicos, pulgares subdesarrollados, uñas de las manos pequeñas, esternón corto, pezones pequeños,⁷ sindactilia entre el segundo y tercer orjejo.¹⁴ En menos del 10% de la población se observa dislocación de cadera, hipoplasia o aplasia del radio, osificación incompleta de la clavícula, hemivertebras, fusión de vertebras, escoliosis y pectum excavatum.⁹

Sistema Cardiovascular

La presencia de malformaciones estructurales puede presentarse hasta en un 90% de los casos. Las más frecuentes son defectos en el septum interventricular, persistencia del conducto arterioso y enfermedad polivalvular.⁷ De estas, la más común es la comunicación interventricular. En cuanto a la enfermedad polivalvular, pueden verse comprometidas dos o más válvulas atrioventriculares o semilunares.¹⁴

Sistema Respiratorio

Es uno de los sistemas menos afectados, sin embargo la anomalía más común es la ausencia del pulmón izquierdo o alteraciones en su segmentación, puede presentarse de un 10% hasta 50% de los casos.⁹

Sistema Digestivo

Más del 50% de los pacientes con Trisomía 18 presentan defectos de pared como son hernia umbilical, hernia inguinal y diastasis de rectos.⁹ Otros defectos son: Divertículo de Meckel, onfalocele, páncreas o bazo heterotópico, atresia esofágica con o sin fistula traqueoesofágica, estenosis pilórica, malrotación intestinal, hernia diafragmática, entre otras.⁹

Aparato genitourinario

Corresponde del 10-50% de las malformaciones presentes en los afectados de esta cromosopatía.¹⁴ Entre las malformaciones más comunes se encuentra el riñón en herradura, riñón ectópico y/o poliquistico, agenesia renal, doble uréter e hidronefrosis.

Criptorquidia en el caso de los hombres, hipertrofia de clítoris con hipoplasia de los labios mayores y de ovarios en las mujeres, son de las malformaciones más comunes. Se encuentran hipospadias, útero bifido, disgenesia de gónadas en menos del 10% de los afectados.⁹

Sistema Nervioso

Entre las manifestaciones que comprometen al sistema nervioso se encuentran: retraso en el desarrollo psicomotor, hipertonía, epilepsia e hipoacusia. Cerca del 30% de los casos presentan malformaciones como son hipoplasia del cerebelo, anomalías en el cuerpo calloso, hidrocefalia, anencefalia, mielomeningocele, malformación de Arnold Chiari, heterotopia periventricular, entre otros.^{14,15.}

SOBREVIDA DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE TRISOMÍA 18

El síndrome de Edwards se ha descrito como una patología con múltiples malformaciones catalogadas como letales y que como consecuencia tienen una sobrevida muy corta. Por otra parte se han descrito casos en los cuales hay pacientes desde 1 año hasta más de 30 años, lo que ha generado debate en seguir denominado a esta entidad como letal.¹⁶

Se ha reportado un alto porcentaje de fetos que mueren durante el trabajo de parto hasta en un 38.5%, además de una alta frecuencia, hasta del 35%, de productos pretermino en comparación con la población en general.⁷

La mayoría de los estudios reportan una media de la sobrevida de estos pacientes de 3-14.5 días, un porcentaje de sobrevida a las 24 hrs del 60-75%, una semana 40-60%, un mes 22-44%, 6 meses del 9-18% y a más de un año de 5-10%.⁷ Con estos estudios, en los cuales se ha registrado que 1 de cada 10 de pacientes con Trisomía 18 viven hasta su primer año, el término de "letal", llega a ser inapropiado.⁷ Existen múltiples reportes de sobrevivientes de más de 5 años de edad, la mayoría entre 12 y 20, pero hay casos de hasta 33 años.¹⁷ En la Tabla 1 se describe la sobrevida de pacientes con Síndrome de Edwards, de acuerdo a diversos estudios.

Tabla 1. Sobrevida de Pacientes con Trisomía 18.

Autor	Rasmussen et al., 2003.¹⁸	Niedrist et al., 2006.¹⁹	Hsiao et al., 2009.²⁰
N	114	161	31
País	Estados Unidos	Suiza	Taiwan
Nacidos vivos	100%	100%	100%
1 día*	86	68	90
1 semana	63	40	58
1 mes	39	22	32
1 año	8	6	6

N: número de pacientes registrados en el estudio. *: tiempo de sobrevida.

Las principales causas de muerte son muerte súbita secundaria a apnea central, falla cardíaca por las malformaciones estructurales e insuficiencia respiratoria por hipoventilación, aspiración, obstrucción de la vía aérea superior o bien la combinación de estos con otros factores.^{7,21.}

Se ha debatido si la corrección quirúrgica de defectos estructurales podría contribuir o no a un mayor tiempo de sobrevida, por una parte se ha observado que intervenciones cardiovasculares juegan un papel importante en la prevención de hipertensión pulmonar y sus correspondientes consecuencias, sin embargo otros estudios consideran que la presencia de defectos cardiacos no afecta la sobrevida; son temas que aún siguen en estudio y que no norman una conducta ante este tipo de situaciones.²²

MANEJO MÉDICO Y QUIRÚRGICO DE LOS PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE TRISOMÍA 18

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Existen diversos estudios así como opiniones acerca del manejo de un paciente con Trisomía 18, desde catalogarlo como una patología con malformaciones letales hasta el manejo que se dará en los primeros minutos de vida y si el paciente sobrevive, los cuidados que se le darán para una mejor calidad de vida posible.

No existe un acuerdo sobre la definición de malformaciones letales y qué condiciones deben ser incluidas dentro de esta categoría, ya que se ha observado que ante ciertos cuidados, se ha logrado prolongar la vida de estos pacientes, como es el caso de Trisomía 18.²³ Lo cual ha llevado que hasta ahora no exista un consenso sobre el manejo que se le debe dar a estos pacientes y que las

decisiones tomadas deben ser en base a las circunstancias del paciente conforme a los principios éticos y no solo por catalogarse como una malformación letal.

Respecto a la Trisomía 18 continúa la controversia sobre el manejo respiratorio agresivo y las intervenciones quirúrgicas, así como la “calidad de vida” del niño y su familia.⁷ En la actualidad la Academia Americana de Pediatría en sus guías de reanimación neonatal ha omitido la Trisomía 18 de la lista de las condiciones en las cuales la reanimación no está indicada.⁷

Quienes están a favor de ofrecer tratamiento que prolongue la vida del paciente argumentan que los padres están en su derecho de determinar qué es lo mejor para su hijo y que estos pacientes pueden sobrevivir a la infancia, disfrutando de una calidad de vida a juicio de sus padres y al lado de su familia; por otra parte quienes se encuentran en contra de ofrecer tratamiento justifican que solo es favorecer el sufrimiento con beneficios limitados y que solo fomentan el empleo de tratamientos independientemente de si estos serán exitosos o no.¹⁷

En los Estados Unidos de América se ha observado un realce respecto al principio de autonomía, reflejado en la autoridad de los padres sobre las decisiones acerca de los cuidados que se darán a sus hijos, fundamentado en que los padres conocen más que nadie a sus hijos además que son motivados por los sentimientos hacia ellos. El límite de esta autonomía esta pobremente definido, pero es relevante cuando los padres toman decisiones aparentemente certeras pero que ocasionan daño, sufrimiento o la muerte de su hijo.¹⁷

En un estudio realizado en Alabama, EUA se encuestó a 3,143 neonatólogos sobre las actitudes, opiniones y práctica médica ante un paciente con Trisomía 18. De ellos, 409 contestaron la encuesta completa; el 83% respondió que se trata de una condición letal y un 60% que el tratamiento es fútil. El 75% comentan que en el caso de sobrevivientes se espera un neurodesarrollo con una discapacidad intelectual profunda.²⁴ En su mayoría ofrecerían solo tratamiento de confort o cuidados paliativos y no recomendarían seguir por completo el protocolo de reanimación. Las actitudes y la práctica médica se vieron influenciados por la carrera y años de práctica de los médicos encuestados.

MANEJO MÉDICO Y QUIRÚRGICO

En EUA y Canadá existe una organización no gubernamental que da apoyo a las familias con hijos con diagnóstico de Trisomía 13, 18 y otras enfermedades relacionadas (“*Support Organization for Trisomy 18,13 and Related Disorders*”, o SOFT por sus siglas en inglés),²⁵ En dicha organización se han documentado diversas intervenciones quirúrgicas empleadas en este tipo de pacientes, desde intervenciones cardiovasculares, de las cuales las más comunes son para corrección de comunicación Interauricular (CIA), comunicación interventricular (CIV) y ligadura del conducto arterioso; por otra parte se han registrado gastrostomías, funduplicaturas, reparación de labio/paladar hendido,

traqueostomías, reparación de Fístula o atresia esofágica, de estrabismo, plastías de hernia inguinal, así como intervenciones a nivel de columna vertebral, entre otras.¹⁷

Como ya se mencionó, los pacientes con diagnóstico de Trisomía 18 presentan retraso en el crecimiento intrauterino, el cual es detectado desde la etapa prenatal y que continua aún en el periodo posnatal, manteniéndose por debajo de la percentil 3.⁷ Contribuyen a este estado de nutrición: problemas en la succión y deglución, labio y paladar hendido, reflujo gastroesofágico o bien malformaciones gastrointestinales como son la atresia esofágica o fistula traqueo-esofágica. Cada uno de estos padecimientos requiere tratamiento específico, pero la mayoría necesitará de sondas de alimentación enteral en el periodo neonatal o gastrostomía en la etapa de lactantes.^{7,26} Además de ser una de las causas de falla en el crecimiento, el reflujo gastroesofágico puede traer importantes consecuencias como son irritabilidad, neumonías de repetición y aspiración, que puede ser una de las causas de muerte, por lo que se debe considerar el tratamiento médico y en ciertos casos considerar el manejo quirúrgico.^{7,26}

A nivel cardiovascular, las cardiopatías congénitas se presentan hasta en un 90% de los pacientes, la mayoría de estos defectos es poco probable que sean la causa de muerte en el periodo neonatal, por lo que no se considera una de las causas de muerte infantil temprana.⁷ En la actualidad las intervenciones cardíacas, ya son consideradas como parte de los cuidados paliativos, sin embargo aún se realizan estudios que valoran el riesgo-beneficio de las mismas; la mayoría de estos estudios concluyen que los cuidados intensivos incluyendo las intervenciones cardiovasculares, en ciertos pacientes son éticamente aceptados, otros que mejoran la esperanza de vida, favorecen que el paciente sea dado de alta hospitalaria y que mejoran la calidad de vida del paciente y de la familia, sin embargo aún se desconoce si estas intervenciones mejoraran a largo plazo el pronóstico del paciente.^{7,27}

Los problemas respiratorios son una de las principales causas de muerte⁷, entre los principales problemas están la obstrucción de la vía aérea superior y la apnea central, que pueden actuar en conjunto con otras patologías como hipertensión pulmonar, problemas en la alimentación, reflujo gastroesofágico y aspiración. Realizar estudios del sueño es de utilidad para pacientes con apnea importante del sueño, en algunos casos se sugiere la monitorización y el oxígeno suplementario en casa.⁷ La traqueostomía es una de las intervenciones que con frecuencia son necesarias, pero que debe ser perfectamente analizada en beneficio del paciente tanto por los padres como por el médico.²² Se debe considerar la administración de Palivizumab (Anticuerpo monoclonal murino IgG1 humanizado dirigido a un epítopo en el sitio antigénico A de la proteína de fusión del virus sincitial respiratorio (VSR).), para la prevención de infecciones de la vía aérea inferior por Virus Sincial Respiratorio incluso en los casos de cardiopatía congénita.⁷

La evaluación oftalmológica se recomienda para detectar anomalías estructurales y en caso de niños en edad escolar, valorar agudeza visual. La fotofobia llega a ser un problema común por lo que se recomienda el uso de lentes de sol.⁵ Por otra parte la valoración por audiología se recomienda en todos los pacientes, si se detecta pérdida auditiva neurosensorial se puede ofrecer el uso de dispositivos especializados.²⁸

La valoración por un ortopedista es necesaria en caso de sospecha de escoliosis. En niños en edad escolar si cursa con escoliosis severa debe ser considerada la corrección quirúrgica ya que puede ser causa de patrones restrictivos en la ventilación.⁷ La corrección ya sea quirúrgica o con férulas de las malformaciones presentes en los pies, aún sigue siendo controversial ya que solo un pequeño porcentaje de los sobrevivientes pueden caminar ya sea de forma asistida o independiente.⁷

Los estudios de imagen como son el ultrasonido abdominal se recomienda principalmente para valorar la presencia de malformaciones renales, si estas son detectadas se recomienda dar seguimiento anual para detectar infección de vías urinarias y valorar la función renal.⁷ Por otra parte es de utilidad el ultrasonido abdominal para descartar neoplasias como son el tumor de Wilms y hepatoblastoma, que tienen una alta incidencia en este tipo de pacientes, se recomienda que sea semestral a partir de los 6 meses de vida.

La valoración por Neurología se recomienda en todos los pacientes con Trisomía 18, además del apoyo de rehabilitación por las anormalidades del tono muscular que presentan. El manejo de la Epilepsia es similar que el resto de los pacientes, la mayoría de los casos se controlan con la terapia médica.⁷ De igual forma la terapia por rehabilitación se recomienda como apoyo en el desarrollo psicomotor.

Como se describe el manejo de estos pacientes es complejo y requiere del apoyo de múltiples disciplinas, por lo que se sugiere de un comité que coordine la atención de estos pacientes, de igual forma que de apoyo a los familiares o cuidadores del paciente.⁷

Lorenz y Hardart han propuesto algunos enfoques encaminados al manejo que se dará a esta población.¹⁷ Resaltan tres puntos importantes: Primero, definir el objetivo o meta del tratamiento, esto puede ir desde maximizar las medidas de confort y minimizar el agobio o la carga que esto conlleva, sin llegar al intento de querer prolongar la vida de forma irracional y con los mejores medios posibles, este objetivo debe ser desarrollado en conjunto padres y personal médico.¹⁷

En segundo lugar valorar si el objetivo es factible, esto es en gran medida un juicio médico y puede ser limitado por que la sobrevivencia del paciente depende en gran medida del manejo y de las intervenciones, que hasta ese momento no han sido realizadas. Los autores sugieren retrasar ciertas intervenciones (a menos que sean parte del confort que se está buscando o que prevengan la muerte) hasta que las condiciones del paciente nos orienten a que haya una probabilidad de que

el paciente sobreviva más de 6 meses o el año de edad. Por último, valorar si el objetivo más que ser factible, es si “vale la pena” en términos de beneficios al paciente y de la disponibilidad de recursos, este último punto debe ser valorado por la familia del paciente. Los autores concluyen que se deben evitar aquellas medidas que prolonguen la vida de forma irracional o desmedida y que cada manejo debe ser individualizado para cada paciente.¹⁷

TRISOMÍA 13 O SÍNDROME DE PATAU

Se trata de la tercera trisomía autosómica en cuanto a frecuencia después de la Trisomía 21 y la Trisomía 18. La prevalencia se estima entre 1:12,000 y 1:29,000 nacidos vivos.²⁹ Dentro de las Trisomías autosómicas compatibles con la vida posnatal, la Trisomía 13 es la que presenta los defectos congénitos más severos, así como retraso psicomotor, retraso mental y expectativas de vida. Sobrevivientes más allá del año de vida son inusuales, los casos de pacientes que viven la primera década son excepcionales.²⁹ El primer caso de Trisomía 13 lo describió Rasmus Bartholin, un científico Danés en 1656.³⁰

ETIOLOGÍA

El 80% de los casos se debe a una no disyunción de la primera o segunda división meiótica, sin embargo también puede ser el resultado de una translocación parcial o mosaicismo. En la trisomía parcial, solo una parte del cromosoma extra está presente.³⁰ Cerca del 20% de los casos se deben a traslocaciones, siendo la t(13q;14q) la más frecuente. También se han descrito casos de mosaicismo (5%) de la Trisomía 13, estos pacientes presentan un amplio rango fenotípico, que puede ir desde las malformaciones típicas hasta un fenotipo cercano a la normalidad, el grado de retraso mental es variable. En estos casos la supervivencia es mayor.³¹

PRESENTACIÓN CLÍNICA

Entre las características más relevantes de la Trisomía 13 se encuentran las siguientes:

Manifestaciones craneofaciales

Microcefalia y defectos en el globo ocular como es microftalmos, baja implantación de pabellones auriculares y alteraciones faciales como son labio y paladar hendido. Hemangioma capilar frontonasal, defectos en la piel del cuero cabelludo.²⁹

Malformaciones en el Sistema Nervioso Central

Holoprosencefalia y espina bífida²⁹

Defectos en las extremidades

Polidactilia posaxial de manos y/o pies, pie equinovaro, hiperconvexidad de las uñas de las manos²⁹

Defectos renales

Se presentan en el 30% de los pacientes y **onfalocele** 10%²⁹

Malformaciones cardiacas

El 80% de los pacientes presentarán cardiopatía congénita, CIV, CIA, persistencia del conducto arterioso (PCA), dextrocardia e hipoplasia del ventrículo izquierdo.²⁹

Manifestaciones clínicas que comparte con el Síndrome de Edwards

Peso y talla baja, antecedente de prematuridad, agenesia del cuerpo calloso. Hipertelorismo, sordera, epicantero, estrabismo, micrognatia, baja implantación de pabellones auriculares, cuello corto, piel redundante en región occipital, flexión anormal de los dedos, pliegue palmar único, hernia umbilical o inguinal, criptorquidia en el caso de los niños, útero bicorne en niñas, problemas en la alimentación, ictericia, retraso en el desarrollo, irritabilidad, apnea y convulsiones.²⁹

Las complicaciones que presentan dependen del tipo de malformaciones congénitas, por ejemplo, dificultad en la respiración por presencia de apneas o malformación de los pulmones; problemas en la alimentación presente en los pacientes con malformación en el paladar, mientras que la presencia de reflujo gastroesofágico predispone a la presencia de neumonías por aspiración.²⁹

Usualmente los recién nacidos presentan síndrome de dificultad respiratoria, requiriendo niveles altos de oxígeno suplementario, progresado a bradicardia y apnea. En el caso de preescolares y escolares, es común la discapacidad motora, alteración en el neurodesarrollo, problemas auditivos, poca ganancia ponderal, convulsiones e hipertensión.

Es difícil predecir la esperanza de vida de un bebé con Trisomía 13 si no presenta situaciones que amenacen la vida, de manera general entre más graves sean los defectos, la pérdida del paciente será más pronto. El riesgo de trisomías en mujeres que previamente tuvieron o un feto o nacido vivo afectado con alguna Trisomía es más alto que en la población en general, por ejemplo, el caso de una mujer de 35 años de edad que tiene el antecedente de haber tenido un embarazo con producto de Trisomía 13, el riesgo incrementa de 1/249 (0.4%) a 1/87(1.15%), en las primeras 12 semanas.²⁹

DIAGNÓSTICO PRENATAL

En el 80% de los fetos se detecta mediante ultrasonido prenatal. Los marcadores séricos de primer trimestre son: la fracción beta de la gonadotropina corionica y la proteína A asociada al embarazo, las cuales se encuentran disminuidas. Por ello, aunque el fenotipo de los fetos y recién nacidos con Trisomía 13 suele ser sugestivo de este diagnóstico, es imprescindible la realización de un cariotipo (pre-

o posnatal) para confirmarlo. La mayoría de los pacientes mostrarán una Trisomía 13 regular, aunque puede haber traslocaciones en cuyo caso es obligado el estudio cromosómico de los progenitores.³¹ Además de los métodos de diagnóstico prenatal referidos, no invasivos como lo son la ultrasonografía, los marcadores bioquímicos e invasivos como la amniocentesis, también se puede realizar durante el primer trimestre como tamizaje; como es la búsqueda de DNA fetal libre en sangre periférica materna, que es no invasivo.²⁰

Además, se han descrito casos de mosaicismo, en concreto se han descrito un par de pacientes con un mosaicismo inusual, en el que se han encontrado dos y tres líneas celulares con distintas alteraciones en las que está involucrado uno de los cromosomas 13. En uno de los pacientes algunas células presentaban monosomía del cromosoma 13, lo que podría explicar que el fenotipo clínico no sea tan grave como es lo habitual en este síndrome.³¹

SOBREVIDA DE LOS PACIENTES CON TRISOMÍA 13

La principal causa de fallecimiento en estos pacientes son las complicaciones cardiopulmonares. Alrededor del 50% fallecen durante el primer mes de vida y a los seis meses han fallecido el 70% de los nacidos vivos. La supervivencia de estos individuos más allá del año de vida suele ser inusual, y sobrepasar los 10 años es excepcional. Hasta la fecha sólo se han descrito siete pacientes más allá de esta edad, tres de los cuales tenía más de 18 años.³¹

Los sobrevivientes dependen principalmente del grado de las anomalías del SNC y defectos cardíacos. La edad promedio es de 7 días, solo el 5.6% de los niños sobreviven al año de vida. Se ha observado que a pesar de la corrección quirúrgica de defectos congénitos, la sobrevida de estos pacientes no incrementa.²⁹ En la Tabla 2 se muestra la sobrevida de pacientes con Síndrome de Patau, de acuerdo a diversos estudios.

Tabla 2. Sobrevida de Pacientes con Trisomía.

Autor	Houlilah et al., 2013.³²	Dotters-Katz et al., 2016.³³
N	24	64
País	Irlanda	EUA
Nacidos vivos	11	10
<1 día*	3	0
1-7 días	3	7
1-4 semanas	2	2
>1 mes	3	1

N: número de pacientes registrados en el estudio. *: tiempo de sobrevida.

PRONÓSTICO

En todos los casos el retraso psicomotor es grave, impidiendo la adquisición de las funciones básicas del desarrollo (sedestación, deambulaci3n, lenguaje, etc.). El cociente intelectual medio de los pacientes con trisomía 13 es muy bajo, y tiende a disminuir con la edad. A pesar de todo, la mayoría suelen ser capaces de ir aprendiendo cosas a lo largo de su vida, e incluso algunos pacientes logran adquirir funciones como caminar o solicitar sus necesidades.³¹

MANEJO MÉDICO

Los recién nacidos con Trisomía 13 suelen necesitar asistencia médica desde el mismo momento del nacimiento debido a que 2/3 de los casos obtienen puntuaciones inferiores a 7 en el test de Apgar al primer minuto, cifra que desciende a 1/3 a los 5 minutos de vida. Dado que las malformaciones cardíacas representan la causa principal de morbimortalidad de la Trisomía 13, se plantea el problema ético de si su reparaci3n quirúrgica está indicada, dado el pésimo pronóstico del cuadro tanto desde el punto de vista físico como intelectual.

Alrededor de 2/3 de los pacientes son dados de alta y precisan de atenci3n especializada en el domicilio, requiriendo la intervenci3n de un equipo multidisciplinario.³¹ Los padres han de ser entrenados para la realizaci3n de determinadas tareas y maniobras que pueden ser de importancia vital para la supervivencia del paciente. Existen tablas de crecimiento percentiladas para niños con Trisomía 13 hasta los tres años de vida.³¹

CUIDADOS PALIATIVOS EN PACIENTES CON ENFERMEDADES EN ESTADO TERMINAL. ENFOQUE A TRISOMÍAS 13 Y 18.

Uno de los más desafiantes dilemas éticos en la medicina neonatal es ofrecer medidas de reanimaci3n agresivas y tratamiento quirúrgico para los niños que tienen un diagnóstico pobre como es el caso de Trisomía 18 y 13. Este tipo de Trisomías está asociada con muchas malformaciones congénitas, como ya fue mencionado previamente, que pueden resultar en hospitalizaciones prolongadas.

En un inicio la reanimaci3n para estos pacientes no estaba indicada, sin embargo la más reciente edici3n del manual de reanimaci3n neonatal de la *American Heart Association* y la *American Academy of Pediatrics* retiró a la Trisomía 18 y 13 de los diagn3sticos que son considerados éticamente no iniciar la reanimaci3n al nacimiento.³⁴

Las opciones de cuidado para estas Trisomías llegan a ser controversiales, sin embargo, debido a los avances en el manejo médico y quirúrgico, se han creado

diversas formas de abordar las malformaciones cardíacas, gastrointestinales y otras alteraciones que acompañan a estas Trisomías.

En un reporte de casos de Trisomía 18 publicado por Santucci³⁴, da orientación sobre las decisiones que se deben considerar en el manejo de estos pacientes, que parte en decidir los límites de hasta donde se llegará con las intervenciones médicas y que estos a su vez dependen de muchos factores donde deben ser considerados las perspectivas de la familia y del personal médico.

Algunas de las preguntas que deben ser apropiadamente consideradas son: ¿Qué tanto mejorará el pronóstico en términos de calidad y cantidad de vida con dicha medida quirúrgica o médica?, ¿Podría vivir seis meses más?, ¿Un año?, ¿Más?. Temas como confort y calidad de vida del paciente, sufrimiento de la familia y disponibilidad de recursos, deben ser considerados en la toma de decisiones. Otros factores que deben ser incluidos son las mejoras en el confort y calidad de vida o las veces que requerirá ser hospitalizado o intervenido quirúrgicamente, la capacidad de los padres para entender e interpretar la información médica; la meta u objetivo que quieren los padres con su hijo o si desean prolongar su vida a toda costa, las habilidades de la familia para cuidar de un niño en estas condiciones si sobrevive, los hermanos y otros integrantes de la familia, los recursos con los que cuenta el hogar, el aspecto financiero y emocional, incluso el aspecto cultural, tradiciones y creencias religiosas.

CUIDADOS PALIATIVOS

De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud (OMS) en su Atlas Global de Cuidados Paliativos al final de la vida³⁵, hace referencia sobre los cuidados paliativos para niños que “consisten en el cuidado activo del cuerpo, la mente y el espíritu y también incluye dar apoyo a la familia; comienzan cuando la enfermedad es diagnosticada y continúan a pesar de si se da o no tratamiento dirigido a su enfermedad, se debe evaluar y aliviar la angustia física y psicosocial, se requiere de un equipo multidisciplinario que incluya a la familia y que haga uso de los recursos disponibles en la comunidad, por último que los cuidados paliativos pueden ser dados desde centros de salud como en las casa-hogar”.³⁵

Es una estrategia holística que incluye terapia sintomática, psicológica y espiritual para pacientes y familiares. Los niños en estado terminal tienen necesidades orgánicas, psicológicas, familiares, sociales y espirituales específicas y para poder cumplirlas en lo posible, es necesaria la participación de un equipo interdisciplinario de profesionales de la salud.³⁶

Las medidas paliativas son de dos tipos, específicas e inespecíficas³⁶:

1) Específicas. Son aquellas donde se pueden emplear cirugía, radioterapia, quimioterapia, etc. (grandes tumores, hidrocefalia en niños con síndrome de Arnold- Chiari, entre otros).

2) Inespecíficas. Analgesia, tratamiento de la depresión, ansiedad, insomnio, anorexia, infecciones, vómitos, constipación, escaras, rehabilitación física, psicológica y social, manejo de otros síntomas y signos orgánicos.

La medicina paliativa tiene una visión integral de la persona y responde de manera satisfactoria a las diversas necesidades de los pacientes en fase terminal y ofrece al paciente la posibilidad de morir de manera digna, de muerte natural y sus objetivos son³⁶:

- Proporcionar confort
- Atención integral, individualizada y continua
- Tratamiento del niño y su familia como una unidad
- Impulso de valores y humanismo
- Promoción de la verdad
- Control de síntomas
- Apoyo emocional continuo
- Enfoque terapéutico flexible
- Atención interdisciplinaria
- Tratar de manera adecuada el dolor

Uno de los aspectos de mayor importancia es el alivio del dolor, aspecto que continúa siendo subestimado en el caso de los niños. Se debe recordar que el alivio del dolor es un derecho fundamental del niño enfermo y su tratamiento es una prioridad; que de ninguna manera deben sufrir en forma innecesaria.³⁶

Por otra parte existe la “Association for Children with Life-Threatening or Terminal Conditions and their Families/Royal College of Paediatrics and Child Health (ACT) (2003)” quien clasifica a los pacientes candidatos a cuidados paliativos de acuerdo a su condición y el manejo que necesitan (Tabla 3).³⁷ Ambas Trisomías se ubican en las patologías que son progresivas y que su tratamiento es exclusivamente paliativo.

Tabla 3. Condiciones apropiadas para cuidados paliativos pediátricos.³⁷

Grupo de enfermedades que amenazan la vida	Ejemplos
Enfermedades que requieren tratamiento curativo o intensivo para prolongar la vida y que pueden fallar	Enfermedades neoplásicas avanzadas o progresivas que tienen mal pronóstico. Cardiopatías severas congénitas o adquiridas.
Enfermedades que requieren tratamientos prolongados para mejorar y mantener la calidad de vida	Fibrosis quística. HIV/SIDA. Enfermedades gastrointestinales severas o malformaciones (gastroquiasis). Insuficiencia renal cuando la diálisis o trasplante no están indicados. Inmunodeficiencias severas. Distrofia muscular. Insuficiencia respiratoria crónica o severa. Epidermólisis bullosa severa.
Enfermedades progresivas para las cuales el tratamiento es exclusivamente paliativo.	Mucopolisacaridosis. Alteraciones metabólicas progresivas. Cromosomopatías (13 y 18). Formas severas de osteogénesis imperfecta

Bernadá (2012) explica³⁷: “No existe un plan estandarizado de tratamiento útil para todos los niños, pero sí algunos conceptos aplicables siempre: el eje central de los Cuidados paliativos, es que se trata de cuidar niños y no sólo curar enfermedades; la unidad básica de cuidado y atención es la familia, y no sólo el niño enfermo; se basa en cuatro pilares: el alivio de síntomas, el apoyo psicosocial y espiritual, el trabajo en equipo y la buena comunicación; valorar en cada decisión clínica el ¿PARA QUÉ? cuánto beneficio y cuánto perjuicio se obtendrá con cada conducta para la mejor calidad de vida del niño, desde la perspectiva del niño y la familia”.

Los pacientes con Trisomía 13 y 18, se consideran dentro de los padecimientos candidatos a cuidados paliativos; de acuerdo a Bernadá (2012) “Se entiende como niño pasible de cuidados paliativos a todos aquellos portadores de enfermedades o condiciones de salud que amenazan y/o limitan su vida. Una enfermedad que limita la vida se define como una situación en la que la muerte prematura es lo usual, aunque no necesariamente inminente”. En esta misma publicación se afirma: “Una enfermedad que amenaza la vida es la que tiene alta probabilidad de muerte prematura pero en la que también existe la posibilidad de una supervivencia prolongada hasta la edad adulta”.³⁷

CUIDADOS MÍNIMOS

Garduño Espinosa y colaboradores en su publicación “Decisiones médicas al final de la vida. Recomendaciones para la atención a pacientes con enfermedades en estado terminal” hacen énfasis en los cuidados mínimos del paciente en estado terminal “ Considerando el valor y dignidad de los pacientes en estado terminal y de acuerdo a los principios éticos fundamentales de beneficencia, justicia,

autonomía, no maleficencia, solidaridad y en base a sus derechos humanos inalienables, es necesaria la aplicación de los siguientes cuidados³⁶:

a) ALIMENTACIÓN. Se recomienda aplicarla en forma natural, de preferencia a complacencia, pero de acuerdo a la situación de cada niño. Puede ser aplicada por sonda orogástrica, pero no es recomendable la nutrición parenteral. Es posible que en la etapa agónica deba suspenderse.³⁶

b) HIDRATACIÓN. La administración de líquidos y electrolitos hacen sentir mejor a los pacientes, eliminan mejor las secreciones bronquiales y orofaríngeas; evitan la sed y la sequedad de mucosas. Es posible que en la etapa agónica deban suspenderse y la sensación de sed puede ser mitigada con la colocación de un poco de hielo o una gasa húmeda en los labios del paciente.³⁶

c) AIRE. Se recomienda administrar oxígeno en sus diversas modalidades pero sin apoyo de la ventilación mecánica.³⁶

d) TRATAR EL DOLOR. Es importante identificar el dolor agudo del dolor crónico, en el caso de los pacientes en estado terminal, la mayoría de los casos se trata de dolor crónico, el objetivo de aliviar este tipo de dolor es acercar al paciente a la funcionalidad.³⁸

e) OTROS. Cercanía de los familiares e incluso amistades cercanas para generar un entorno lo más confortable posible. Comodidad, higiene, cambios posturales, manejo de excretas, etc. Considerar el uso de transfusiones en caso de anemia severa, cuando el niño tiene posibilidades de vivir por varios días más o semanas. Los cuidados mínimos deben reevaluarse en la fase agónica, en la que se reduzcan lo más posible, dependiendo de la situación de cada paciente y de la opinión de los familiares”.³⁶

ÉTICA DE LA SITUACION TERMINAL EN CLÍNICA

El manual de Ética del *American College of Physicians* define al estado terminal como a aquel paciente cuya condición se cataloga como irreversible, reciba o no tratamiento y que muy probablemente fallecerá en un periodo de 3 a 6 meses. Existen múltiples padecimientos que pueden condicionar este estado, como es el cáncer, lesiones neurológicas, nefropatías, enfermedades inmunológicas, hepatopatías y las malformaciones congénitas, que es la patología que nos compete en este momento. Aceptar que un niño se encuentra en la fase terminal entraña una gran responsabilidad, por lo cual el diagnóstico debe ser realizado por un grupo de expertos y no en un juicio unipersonal.³⁶

El niño con enfermedad terminal, por cáncer o por muchas otras causas de pronóstico sombrío, se enfrenta a la amenaza de muerte y a la incertidumbre de su futuro inmediato, por lo que es deber de todos los involucrados en su manejo atenuar sus temores, aliviar su dolor, procurar que se sienta lo mejor que él pueda estar. No obstante, como imperativo moral, hoy por hoy la creación de unidades

de cuidados paliativos en niños es una exigencia bioética que debería ser instaurada en todos los hospitales del mundo.³⁹

La vida de los pacientes en fase terminal actualmente puede prolongarse por días, semanas o meses, con lo que aparentemente se cumple el deber primordial de los médicos de mantener la vida a cualquier precio, sin embargo, con este enfoque se pone de relieve la gran cantidad de dilemas éticos relacionados a los límites de la actuación médica cuando se utilizan todos los medios de la ciencia y la tecnología para mantener y prolongar inútilmente la vida de los pacientes que no tienen posibilidad de curación o recuperación.³⁶

La ética en el ejercicio de la pediatría tropieza con dilemas que pueden suscitar su juicio acerca del diagnóstico, el tratamiento o pronóstico que emite en un niño enfermo. Quienes tienen ya experiencia en el ejercicio de la pediatría saben que en las decisiones que tomen hay siempre condiciones de incertidumbre en las que la certeza de su juicio puede depender del azar y no de fundamentos sólidos en qué basar la decisión tomada. En otros casos su decisión se enfrenta a dilemas tales como utilizar tecnología de punta para mantener con vida a un recién nacido con malformaciones congénitas, por poner un ejemplo. Para esto hay que identificar y considerar los factores implicados y las consecuencias al tomar una u otra decisión.⁴⁰

El regirse por el Juramento Hipocrático en el caso de pacientes en fase terminal, significa aplicar una serie de medidas terapéuticas que no brindan ningún beneficio y se podría incurrir en un enfoque de obstinación terapéutica; de un empeñamiento en curar lo incurable; de no reconocer la finitud de vida y de la medicina y de negarse a admitir que la muerte no es sinónimo de fracaso.²² Esta forma de atención aceptable anteriormente, hoy sólo genera dolor y angustia a pacientes y familiares y equivale a una forma de atención desproporcionada, desorbitada y sin sentido, conocida como futilidad, distanasia o ensañamiento terapéutico. El fallecimiento de un paciente terminal sometido a un arsenal de aparatos, tubos, catéteres, agujas por todos lados, en salas de cuidado intensivo y en muchas ocasiones en intensa soledad, es inaceptable ética y legalmente.³⁶

Desde los años 70 se plantearon ciertos principios éticos para el ejercicio de la medicina, que con algunas particularidades rigen la práctica de la pediatría. De estos principios éticos han surgido normas que el pediatra debe tener siempre en cuenta: consentimiento informado, honestidad, respeto y confidencialidad, no la discriminación, entre otras.⁴⁰ A continuación se describen algunos de los principios de Bioética, que actualmente son guías para el actuar médico:

Principio de Beneficencia:

Dirigir las acciones de la práctica médica a buscar el beneficio del paciente y de la sociedad mediante la prestación de la atención médica.⁴¹ Incluye: Evitar cualquier acción que pueda dañar al paciente “Primero no hacer daño”. La atención médica debe otorgarse conforme a los estándares más altos de calidad, El médico que otorga la atención debe de hacerlos con apego a los conocimientos médicos

vigentes. Se debe de promover y mantener una relación médico-paciente, amable, de confianza mutua y con comunicación permanente en ambos sentidos. El trato al paciente debe ser en forma individualizada y amable. El médico tiene el compromiso de proporcionar información al paciente y sus familiares, con oportunidad, en forma completa, comprensible para ellos, con veracidad.⁴⁰

Principio de Autonomía. Consentimiento informado.

Derecho de los enfermos adultos, en uso de sus facultades mentales, para decidir lo que ha de hacerse con su persona, en lo referente a atención médica.⁴¹ En caso de que el paciente se encuentre imposibilitado para tomar las decisiones que lo conciernen, la responsabilidad recae en el o los familiares legalmente responsables o un apoderado legal.⁴¹

Por la naturaleza propia de los niños para tomar sus propias decisiones, la autonomía de ellos queda bajo la tutela de los padres, quienes tomarán las decisiones por su hijo ante cualquier procedimiento médico. Por lo que ningún acto médico deberá realizarse sin el previo consentimiento informado de los padres.⁴⁰

El consentimiento informado es, en cierta forma, el espíritu de la autonomía. Para entablar un diálogo de esta naturaleza se necesita que los padres hayan sido informados, hayan comprendido el beneficio y los riesgos de la decisión que correrá su hijo y que todo esto sea sin ninguna coacción.⁴⁰

Muñoz y colaboradores en su publicación “La bioética en la toma de decisiones médicas en los niños hospitalizados” hacen referencia al consentimiento informado “Los padres deben de recibir del médico información completa, adecuada y veraz, implicando que el médico utilice un lenguaje adecuado y una terminología comprensible para entregar a los padres una información suficiente en calidad, permitiendo a éstos ubicarse en la realidad de su hijo y comprender el alcance y las consecuencias de sus decisiones...el consentimiento debe de estar libre de coacción, esto significa no presionar a los padres a tomar decisiones rápidas... cuando el médico entrega a los padres la posibilidad de tomar decisiones informadas, está respetando su autonomía y protegiendo al niño, ya que ellos son biológica y culturalmente los defensores de los mejores intereses del niño”.⁴⁰

Principio de Justicia

Afirma que todos los humanos tenemos iguales derechos para alcanzar lo necesario para nuestro pleno desarrollo físico y mental. Implica la obligación ética de dar a cada uno lo que le corresponde de acuerdo con lo que se considera éticamente correcto o apropiado.⁴⁰

TOMA DE DECISIONES EN EL PACIENTE EN ESTADO TERMINAL

Son múltiples las situaciones que generan conflictos relacionados con el tratamiento de los niños con enfermedades en fase terminal, con graves malformaciones congénitas, con daño neurológico severo e irreversible. La complejidad de esta situación es muy alta y ligada profundamente al sentimiento y los valores de los integrantes del equipo sanitario.³⁶

El término extraordinario es sinónimo de no habitual o poco común. Son extraordinarios los fármacos, los tratamientos o las intervenciones que causan gastos excesivos, dolores o cualquier otro tipo de inconvenientes y que en caso de utilizarse no ofrecen expectativas razonables de beneficios; que se aplican a pacientes sin posibilidades de curación o recuperación y cuyo empleo sólo consigue prolongar el proceso de morir y la agonía. La distinción entre fútil e inútil es sólo semántica. Fútil significa que una medida que teóricamente podría servir, en la práctica no obtiene el resultado deseado. Ejemplos de estas medidas fútiles son la aplicación de un ventilador mecánico en un paciente terminal para tratar la insuficiencia respiratoria; una diálisis peritoneal en un paciente similar con hiperkalemia; la nutrición parenteral. El ejemplo más paradigmático es la reanimación cardiopulmonar (RCP) en pacientes con enfermedad terminal o con graves lesiones neurológicas, como el estado vegetativo persistente, entre otras.³⁶

Reviste gran importancia interactuar estrechamente con los padres para evitar la sobreprotección y ocultamiento de la información. Los grupos de apoyo, integrados por padres que recién han experimentado la pérdida de un hijo en forma parecida, se convierten en un apoyo invaluable, probablemente uno de los más importantes para quienes ahora confrontan esta circunstancia, por lo que el impulso de estos grupos en los hospitales es absolutamente necesario.

La comunicación con el paciente y la familia por parte de todo el equipo sanitario es fundamental, por lo que es deseable que el médico, la trabajadora social, la enfermera, el psicólogo mantengan uniformidad en la información y comuniquen la situación de manera prudente, sin sobreproteger, pero sin ocultar, ni dar informes rígidos ni herir innecesariamente, tratando de dar esperanza siempre. El carácter de esta información debe ser absolutamente confidencial. El expresar informes y juicios con ligereza y en los pasillos es absolutamente inapropiado; no concuerda con la misión y filosofía de la unidad de medicina paliativa y es menester precisar que sólo los integrantes de la unidad son los responsables de proporcionar información.³⁶

ÓRDENES DE NO-REANIMACIÓN: ONR

El paro cardiorrespiratorio es la parte final del proceso de morir y es un acontecimiento universal y tiene dos situaciones que deben ser distinguidas.³⁶

- Cuando es el evento final de la senilidad o de una enfermedad irremediable, en cuyo caso la reanimación cardiopulmonar (RCP) no está indicada, ya que

representaría una intromisión indeseable a un proceso natural. Lo indicado aquí es respetar la intimidad y dignidad del paciente en su muerte.³⁶

- Fuera de esta circunstancia el paro cardiorrespiratorio tiene como tratamiento la RCP.³⁶

La RCP es un procedimiento que se puede aplicar a todos los pacientes y suele ser el primer procedimiento que se evita en pacientes sin posibilidades de supervivencia. Esta situación tiene gran valor en niños con enfermedad terminal o con enfermedad neurológica grave e irrecuperable; que se informe adecuadamente a los padres en forma previa; que se les tome su parecer y se decida lo más conveniente para el niño en estas condiciones. También tiene gran importancia señalar en el expediente la orden de no reanimar (ONR), para que todo el personal relacionado con ese paciente lo conozca y respete las indicaciones.³⁶

El criterio principal en los niños para que las ONR sean escritas en el expediente es que a juicio de sus médicos, cursen con una enfermedad incurable, progresiva, sin ninguna posibilidad de curarse o recuperarse y que la RCP no aportaría ningún beneficio al infante y sólo prolongaría el proceso de morir y el sufrimiento, lo que médicamente contraindica esta intervención. Asimismo es importante precisar que los padres o tutores e incluso en muchas ocasiones el propio niño acepten que el omitir la RCP conviene a los mejores intereses del pequeño.³⁶

El Comité de Bioética de la Academia Americana de Pediatría publicó en 1994 las Guías para la Suspensión de los Tratamientos Médicos para el Sostén de la Vida, en las que hace énfasis en la importancia del juicio clínico; en la información a los padres o tutores y del propio niño; de considerar la limitación o suspensión de procedimientos o del tratamiento cuando sólo se preserva la vida biológica y que estas decisiones tienen base médica, ética y legal. Precisa también sobre la necesidad de especificarlo claramente en las notas del expediente clínico.³⁶

Respecto a la atención médica que debe otorgarse a los pacientes y sus familiares, la Comisión Nacional de Arbitraje Médico (CONAMED)⁴² promulgó una “Carta de los derechos generales de los pacientes”, la cual es una guía al momento de tomar decisiones en el paciente pediátrico independientemente de su condición o pronóstico, dicha carta se cita en el apartado de Anexos.

La Academia Americana de Pediatría plantea que todos los profesionales de la salud que asisten niños deberían contar con los conocimientos, actitudes y destrezas básicas para ofrecer una atención enfocada a cuidados paliativos a quienes lo necesiten, en todos los escenarios de atención, en forma personal o en equipo.³⁷

4. ANTECEDENTES

Son escasos los estudios que se han hecho respecto a las consideraciones éticas en el manejo de los pacientes con Trisomía 13 y 18, en su mayoría se tratan temas generales de si se ofrece o no un tratamiento. Un ejemplo es el caso de la Dra. McGraw y el Dr. Perlman⁴³, quienes realizaron un estudio en un Hospital de Nueva York cuyo objetivo era determinar la actitud de los neonatólogos en una sala de partos ante pacientes con el diagnóstico de Trisomía 18. Se envió un cuestionario donde se describe un caso clínico de una mujer de 36 semanas de gestación con producto con diagnóstico confirmado de Trisomía 18 y con cardiopatía congénita, las preguntas son ¿se reanimo o no?, si la respuesta es afirmativa ¿Qué factores influyeron en esa decisión?. El 44% de los médicos respondieron que iniciaría la reanimación y el 70% la razón principal para iniciar la reanimación es sólo si la madre lo solicitará. En la conclusión ellos especulan que el tratamiento ofrecido a los neonatos en base a la beneficencia está influenciado por la autonomía de los padres en la toma de decisiones, más que por este principio de bioética.⁴³

Por otra parte Roie Tal y colaboradores⁴⁴ reportaron el caso de una paciente con diagnóstico de Trisomía 13 con Tetralogía de Fallot y otras malformaciones, se discutió el caso para valorar si era candidata a tratamiento de confort, corrección total de la cardiopatía o de cirugía paliativa. Su caso fue discutido entre genetistas y los padres de la menor, se explicaron a los padres las ventajas y desventajas de cada una de las opciones así como los riesgos y beneficios; los padres a su vez externaron el deseo de no comprometer la calidad de vida de su hija y no prolongar su dolor y agonía. Finalmente se decidió una cirugía paliativa, se trataba de una fístula que conectará la circulación arterial sistémica a la arteria pulmonar. Ellos concluyeron que no existen decisiones buenas o malas, cada caso es individual y que es necesario consolidar guías de práctica clínica que ayuden a guiar el tratamiento de estos pacientes.⁴⁴

Como podemos observar en estos estudios, la toma de decisiones se ve influenciada por los padres, hasta este punto no se sabe que tanto pudiera influir la formación en ética del personal involucrado con el cuidado de los pacientes con Trisomía 13 y 18, para esto se revisó un estudio realizado por el Dr. Hui³⁰, el cual no va dirigido a pacientes con esta patología, pero evalúa diferentes temáticas del clima ético en el ambiente hospitalario.

El Dr. Hui, profesor de Ética Médica y Director del departamento de Ética Médica en la Facultad de Medicina de Li Ka Shing, realizó el estudio en 2008, cuyo objetivo fue interrogar a personal médico sobre la percepción que tenían sobre la importancia de la ética médica en la práctica clínica en Hospitales Públicos de Hong Kong e identificar que cuestiones morales implicaban en su labor diario. Se interrogaron alrededor de 2718 trabajadores de la salud (médicos, enfermeras, personal administrativo, otros) de 14 hospitales. Se concluyó que el clima ético se veía afectado por dos factores negativos: inadecuada comunicación y los

conflictos que surgen de ella; y dos factores positivos: respeto por los derechos de los pacientes y declinar decisiones a petición de los familiares, se observó que la cultura China influye de manera importante en el comportamiento tanto del personal médico como de los pacientes y familiares, este estudio ha sido único en su tipo en Hong Kong y señala la necesidad de una reorganización a nivel institucional así como educación en ética médica.⁴⁵

Con base en estos estudios y con la autorización del Dr. Hui (VER ANEXO I), se creó un instrumento que evaluara ambas situaciones: la perspectiva que tienen los médicos respecto al manejo multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18, enfocándonos a las consideraciones éticas.

5. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las Trisomías 13 y 18 son cromosomopatías que anteriormente se consideraban como fatales, actualmente se ha observado que la sobrevivencia de estos pacientes puede sobrepasar el año de vida, esto depende si se trata de una cromosomopatía total, parcial o mosaico, además del manejo médico-quirúrgico instaurado y las comorbilidades de cada uno. La Academia Americana de Pediatría ya excluye a este tipo de pacientes de la lista de los padecimientos en los que no se debe de iniciar la reanimación al momento del nacimiento, lo que ha llevado a que los servicios de salud tomen una actitud diferente ante estas cromosomopatías. Por otra parte no sólo es decidir si se da reanimación o no, si no el manejo específico que se dará a cada una de las malformaciones y a las posibles complicaciones que tendrá a lo largo de la vida, lo que conlleva a tomar decisiones constantemente de continuar o no con las propuestas en su manejo. La toma de decisiones en el manejo de estos pacientes se ve influenciada tanto por la experiencia del médico, la formación ética así como los organismos o comités de Bioética de cada institución, pero la opinión de los padres, también influye en su manejo. Durante la toma de decisiones ¿El médico actúa de acuerdo al principio de beneficencia? ¿Qué tan clara es la información proporcionada a los padres sobre el estado actual y pronóstico del paciente, para tomar una decisión adecuada? ¿Se explica a los familiares los procedimientos a realizar, así como su objetivo y posibles complicaciones? ¿Se plantea a los padres la posibilidad de proporcionar cuidados paliativos al paciente? ¿El personal médico tiene conocimientos sobre ética médica para poder orientar a los padres y en conjunto acordar el manejo que se dará el paciente?. Por estas interrogantes, el siguiente estudio se enfoca en identificar la perspectiva del personal médico del Hospital Infantil de México Federico Gómez respecto a la toma de decisiones en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

6. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuál es la percepción del personal médico del Hospital Infantil de México Federico Gómez respecto a la toma de decisiones en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18?

7. JUSTIFICACIÓN

Al ser el Hospital Infantil de México Federico Gómez el primer instituto nacional de Salud, y ser un hospital de concentración en donde el primer motivo de consulta son las malformaciones congénitas; es vital conocer la percepción del personal médico respecto a la toma de decisiones en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

El antecedente es que la Academia Americana de Pediatría plantea que todos los profesionales de la salud que asisten niños deberían contar con los conocimientos, actitudes y destrezas básicas para ofrecer una atención enfocada a cuidados paliativos a quienes lo necesiten, en todos los escenarios de atención, en forma personal o en equipo.³⁷

8. OBJETIVOS

Objetivo General:

- Identificar la percepción del personal médico del Hospital Infantil de México Federico Gómez respecto a la toma de decisiones en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomías 13 y 18.

Objetivos específicos:

- Identificar si el personal médico considera que la atención que brindan a los pacientes con trisomía 13 y 18 es de calidad.
- Identificar si la relación del personal médico con enfermería o los familiares influyen en la toma de decisiones en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18.
- Identificar si el personal médico se rige bajo el principio de beneficencia en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18.
- Identificar si el personal médico se rige bajo el principio de autonomía, especialmente llevando a la práctica el consentimiento informado (documento legal), en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18.
- Identificar si el personal médico sabe qué cuidados son paliativos y cuáles fútiles en el manejo médico multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18.
- Identificar si el personal médico se considera si/ no capacitado en formación Ética, y si está es indispensable en su entrenamiento.

9. METODOLOGÍA

Se trató de un estudio observacional, descriptivo, transversal y prospectivo.

Población:

Criterios de inclusión.

- Médicos residentes en la especialidad de pediatría o genética.
- Médicos residentes en sub-especialidades de pediatría.
- Médicos adscritos con especialidad de pediatría, genética o subespecialidad de pediatría.

Criterios de exclusión.

- Médicos residentes o adscritos que no dieron su consentimiento verbal para participar en el estudio.

Muestreo:

La muestra se eligió mediante un muestreo no probabilístico de casos consecutivos.

Descripción general del estudio:

Se trató de un estudio en el que se aplicó un instrumento de 17 preguntas (Anexo II), adaptado de: *A survey of the ethics climate of Hong Kong public hospitals* del Doctor Edwin Hui, publicado en 2008 en el *Journal Clinical Ethics*⁴⁵, autorizado por el autor el día 31 de Marzo de 2017 (Anexo I).

El instrumento original contiene 45 preguntas, sin embargo solo se seleccionaron las preguntas que son aplicables a la población pediátrica en especial al manejo de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

En el cuestionario se evalúan diferentes temas como son:

- Calidad y respeto en el cuidado del paciente.
- Relación médico-familiar responsable del paciente.
- Actuar médico en base al principio de beneficencia.
- Respeto por la autonomía del paciente. Aplicación del consentimiento informado.
- Respeto por la confidencialidad y privacidad del paciente.
- Decisiones al final de la vida.
- Cuidado fútiles del paciente.
- Desacuerdos entre el personal médico.
- Educación en ética.

Cada pregunta consta de tres opciones de respuesta: de acuerdo, en desacuerdo y neutral.

Se solicitó a los médicos contestar el instrumento de forma anónima y sólo se solicitó que proporcionaran su grado académico, género y edad.

Las respuestas de los cuestionarios fueron directamente vaciadas a una base de datos diseñada para este estudio.

10. CONSIDERACIONES ÉTICAS

En la Ley General de Salud, en el título segundo sobre los aspectos éticos de la investigación en seres humanos, capítulo I, artículo 17 se describe que cuando se aplican cuestionarios a individuos o grupos en los que no se manipula la conducta del sujeto y no se modifican las variables físicas, psicológicas o sociales de los mismos, se considera una investigación con riesgo mínimo, en las que el consentimiento informado de participación puede formularse verbalmente y no por escrito.

11. PLAN DE ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Con el paquete estadístico para las ciencias sociales (SPSS versión 20.0) se realizó una estadística descriptiva de los 17 preguntas del cuestionario por medio de las frecuencias y las proporciones.

12. DESCRIPCIÓN DE VARIABLES

Las variables que se consideraron en el estudio fueron las 17 preguntas derivadas del instrumento de medición “*A survey of the ethics climate of Hong Kong public hospitals*” del Dr. Hui sobre, cada una de las cuales se calificó como de acuerdo, neutral o en desacuerdo.

Todas las variables del instrumento fueron variables cualitativas ordinales con tres opciones de respuesta:

De acuerdo: Con conformidad o igual opinión.

Neutral: Que no participa de ninguna de las opciones en conflicto.

En desacuerdo: Discordia o inconformidad en los dictámenes o acciones.

Respeto

Definición conceptual: Compromiso del médico de otorgar atención a sus pacientes, con la consideración y cortesía que su condición de humano enfermo requiere.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales una se enfocó a identificar si el médico consideraba el respeto como parte de la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

Beneficencia

Definición conceptual: Dirigir las acciones de la práctica médica a buscar el beneficio del paciente y de la sociedad, mediante la prestación de la atención médica. Procurar que todos los actos médicos permitan lograr el máximo beneficio para el paciente, exponiéndolo al mínimo riesgo.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales tres se enfocaron a identificar si el médico actuaba bajo el principio de beneficencia en la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

Autonomía

Definición conceptual: Derecho de los enfermos adultos, en uso de sus facultades mentales, para decidir lo que ha de hacerse con su persona, en lo referente a atención médica. En caso de que el paciente esté imposibilitado para tomar las decisiones que le conciernen, la responsabilidad recae en el o los familiares legalmente responsables o un apoderado legal.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales tres se enfocaron a identificar si el médico actuaba bajo el principio de autonomía en la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

Confidencialidad

Definición conceptual: Derecho del paciente de que se respete el secreto en la información proporcionada al médico, durante la relación profesional médico-paciente. La información contenida en el expediente clínico está sujeta al principio de confidencialidad, por lo cual todas las personas que lo manejen están

legalmente obligadas al secreto. Situación similar se aplica en caso del expediente electrónico.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales una se enfocó a identificar si el médico consideraba la confidencialidad como parte de la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

Ética médica

Definición conceptual: Disciplina que fomenta la buena práctica médica, mediante la búsqueda del beneficio del paciente, dirigida a preservar su dignidad, su salud y su vida.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales dos se enfocaron a identificar si el médico consideraba la ética médica como parte de la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18 y como parte de la formación médica

Consentimiento informado

Definición conceptual: Es el espíritu de la autonomía. Para entablar un diálogo de esta naturaleza se necesita que los padres hayan sido informados, hayan comprendido el beneficio y los riesgos de la decisión que correrá su hijo y que todo esto sea sin ninguna coacción.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales tres se enfocaron a identificar si el médico llevaba a la práctica el consentimiento informado en la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

Fútil:

Definición conceptual: Medida que teóricamente podría servir, en la práctica no obtiene el resultado deseado. Ejemplos de estas medidas fútiles son la aplicación de un ventilador mecánico en un paciente terminal para tratar la insuficiencia respiratoria; una diálisis peritoneal en un paciente similar con hiperkalemia.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales una se enfocó a identificar si el médico identificaba qué cuidados eran fútiles en la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

Cuidados paliativos

Definición conceptual: De acuerdo a la OMS “consisten en el cuidado activo del cuerpo, la mente y el espíritu y también incluye dar apoyo a la familia; comienzan cuando la enfermedad es diagnosticada y continúan a pesar de si se da o no tratamiento dirigido a su enfermedad, se debe evaluar y aliviar la angustia física y psicosocial, se requiere de un equipo multidisciplinario que incluya a la familia y que haga uso de los recursos disponibles en la comunidad por último que los cuidados paliativos pueden ser dados desde centros de salud como en las casa-hogar”

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales una se enfocó a identificar si el médico conocía acerca de los cuidados paliativos y que se pudieran ofrecer como parte de la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

Calidad de la atención

Definición conceptual: Propiedad que la atención médica puede poseer en grados variables en cuanto a su eficiencia, eficacia, efectividad y equidad que repercuten en la satisfacción del usuario.

Definición operacional: Se formuló un instrumento de 17 preguntas de las cuales una se enfocó a identificar si el médico consideraba la calidad como parte de la atención médica de los pacientes con Trisomía 13 y 18.

13. RESULTADOS

Se encuestaron a 115 médicos adscritos y residentes que cumplieron con los criterios de selección. Respecto a la primera pregunta que evalúa la calidad en el cuidado del paciente, el 63% de los médicos estuvieron de acuerdo (73/115; 63.5%) y solo el 2.6% estuvieron en desacuerdo (3/115; 2.6%), 39 personas se mantuvieron como neutrales en su respuesta (39/115; 33.91%) (Figura 1).

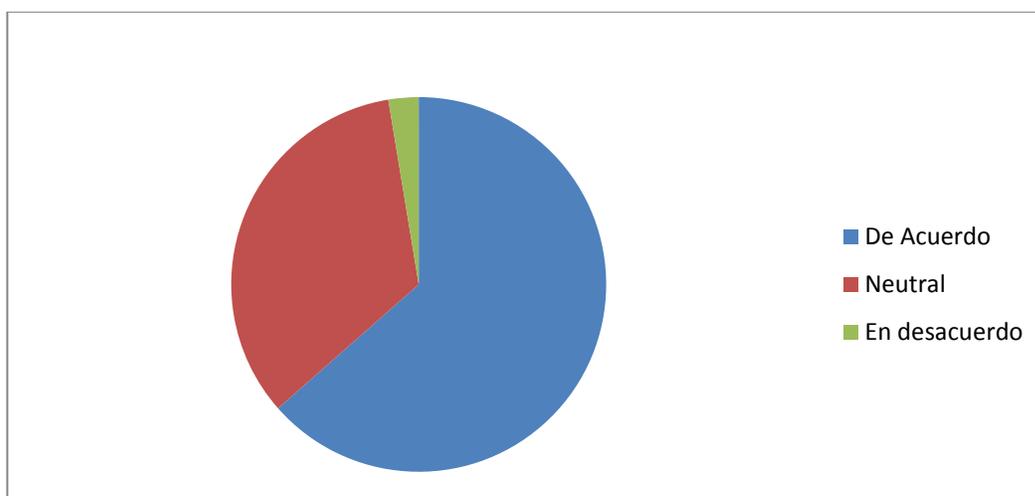


Figura 1. Calidad en el cuidado del paciente con Trisomía 13 (T13) y 18 (T18).

La segunda pregunta que evalúa si el médico respeta los derechos y valores de los pacientes con Trisomía 13 y 18 la mayoría estuvo de acuerdo, siendo el 85.3% del total (98/115; 85.3%) (Figura 2).

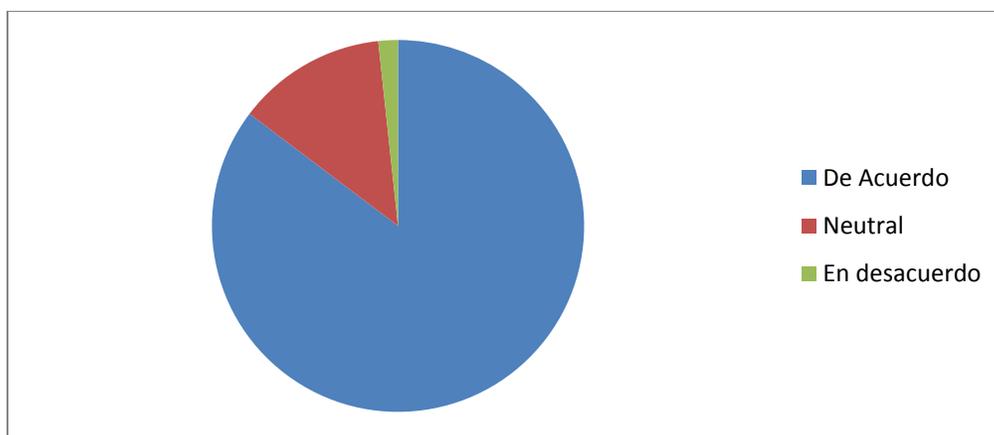


Figura 2. Respeto por los valores y derechos de los pacientes con T13 y T18

Con respecto a la pregunta 3, sobre si el médico ocupa tiempo para comunicarse con los familiares de los pacientes el 62.6% estuvieron de acuerdo (72/115; 62.6%) y un 31.3 % respondieron como neutrales (36/115; 31.3%) en su respuesta. (Figura 3)

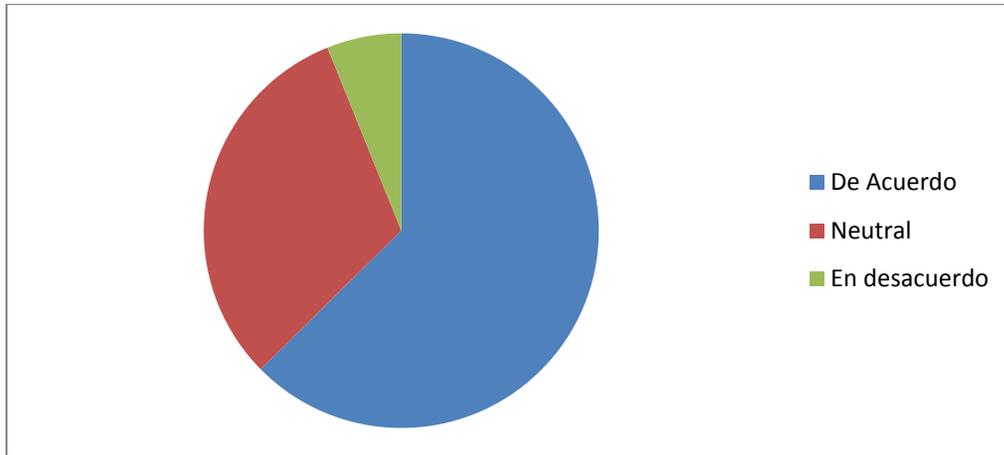


Figura 3. Comunicación entre el médico y los familiares de los pacientes con T13 y T18.

En la pregunta 4 donde se interroga si el médico se encuentra en desacuerdo con los familiares de los pacientes respecto a qué tipo de tratamiento es el mejor, la mayoría respondieron como neutrales en un 44.4% (51/115; 44.4%) y 33.9% estuvieron en desacuerdo (39/115; 33.9%).

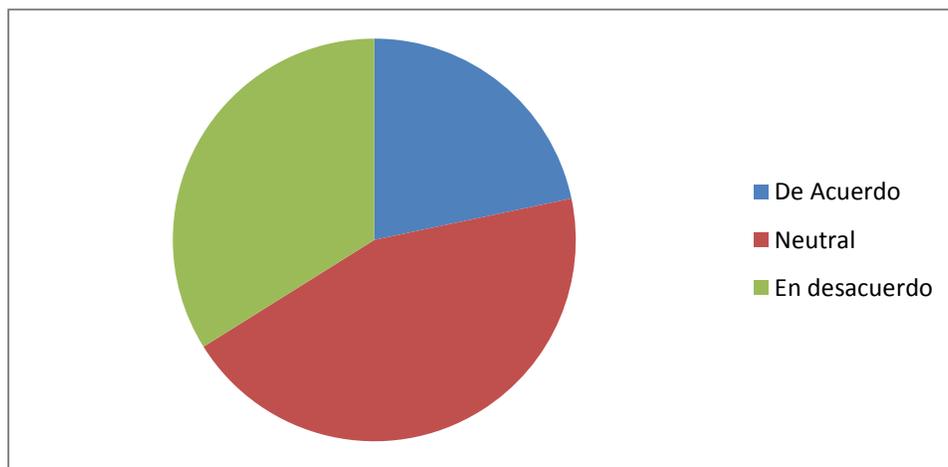


Figura 4. Desacuerdos entre el médico y familiares respecto a que tratamiento es el mejor para el paciente con T13 y T18.

En la quinta pregunta se interroga si los familiares de los pacientes con T13 y T18 insisten en tratamientos médicos considerados ya no beneficiosos para los pacientes, el 46.1% respondió como neutral (53/115; 46.1%) y el 36.5 % estuvieron de acuerdo (42/115; 36.5%) (Figura 5).

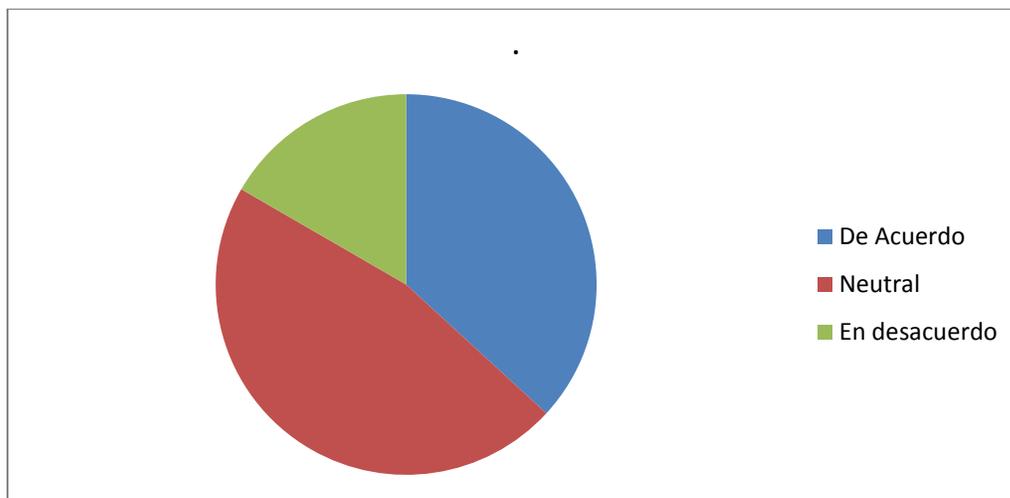


Figura 5. Insistencia en los tratamientos médicos considerados ya no beneficiosos para los pacientes con T13 y T18 por parte de los familiares.

En la pregunta 6 en el cual se pregunta si el médico se rinde a las solicitudes de la familia para proporcionar ciertos tratamientos a los pacientes con T13 y T18, 33 médicos estuvieron de acuerdo (33/115; 28.75), 39 fueron neutrales (39/115; 33.9% y 43 en desacuerdo (43/115; 37.4%). (Figura 6)

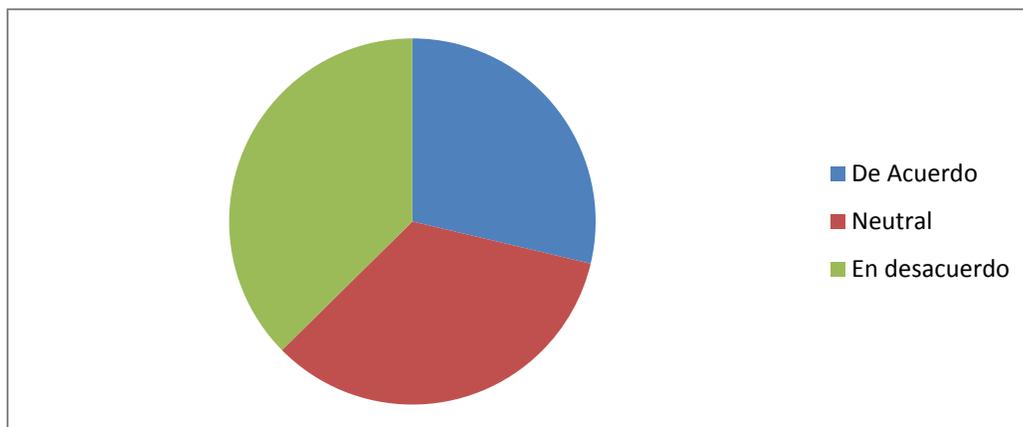


Figura 6. El médico se rinde a las solicitudes de la familia para proporcionar ciertos tratamientos a los pacientes con T13 y T18.

En la pregunta 7 en la que se evalúa si el médico trata a los pacientes contra sus deseos, pero para su bien, 45.2% están en desacuerdo (52/115; 45.2%) y el 33.9% respondieron como neutral (39/115; 33.9%). (Figura 7)

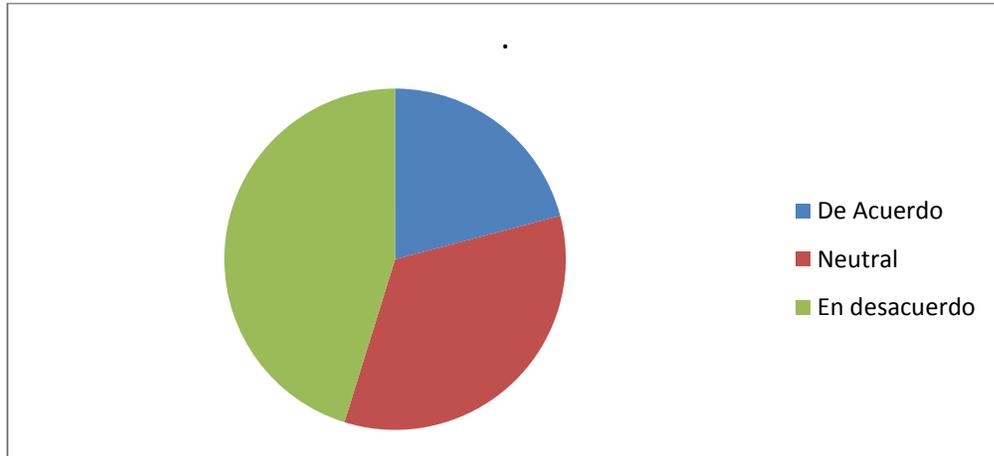


Figura 7. El médico trata a los pacientes contra sus deseos, pero para su bien

En la pregunta 8 donde se interroga si el médico decide si un tratamiento ya no es beneficioso (medicamento inútil) para el paciente con T13 y T18, la mayoría están de acuerdo en un 57.4% (66/115; 57.4) (Figura 8).

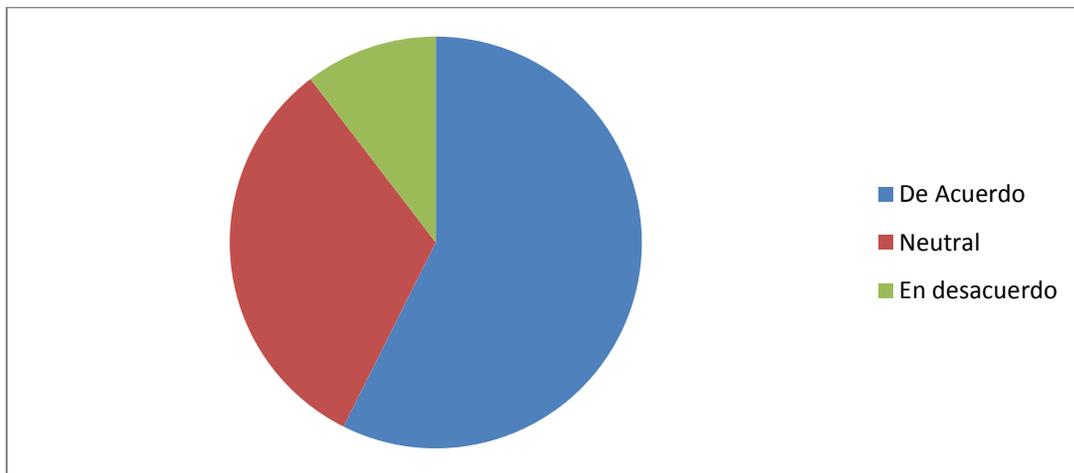


Figura 8. El médico decide si un tratamiento ya no es beneficioso (medicamento inútil) para el paciente con T13 y T18.

Con respecto a la pregunta 9 el 86.1% están de acuerdo (99/115; 86.1%) que el médico respeta la confidencialidad del paciente (Figura 9).

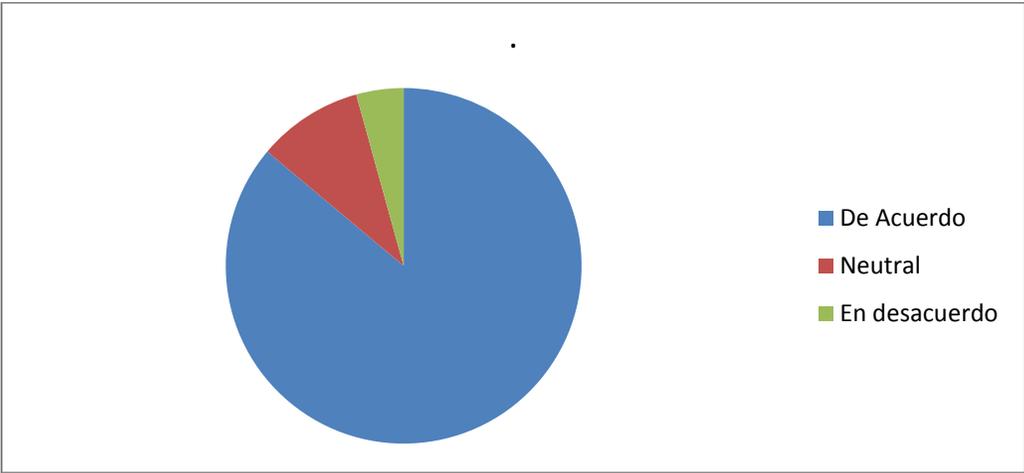


Figura 9. Respeto por a privacidad y la confidencialidad del paciente.

Algo similar sucedió con la pregunta 10 que evalúa si se obtiene consentimiento informado antes de cualquier procedimiento con los pacientes y el 78.3% respondieron estar de acuerdo (90/115; 78.3%) (Figura 10).

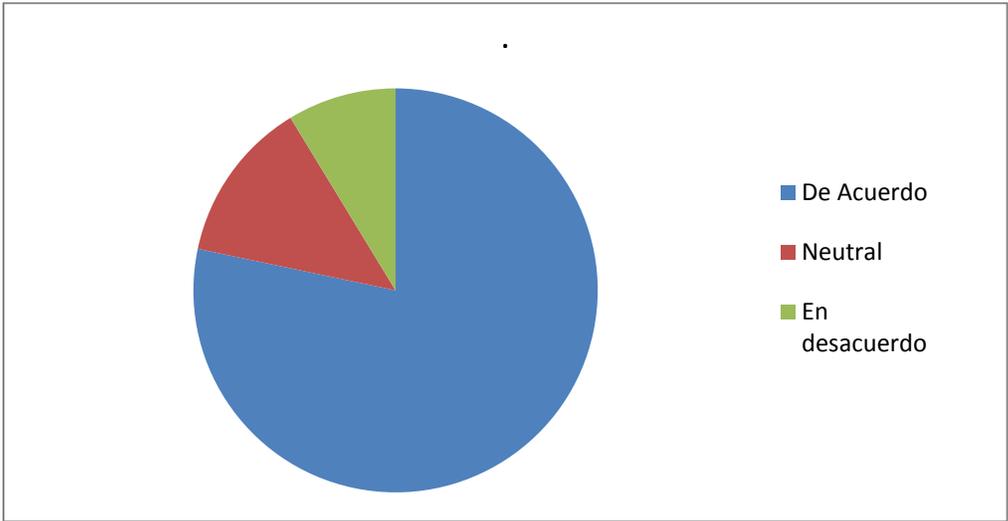


Figura 10. El médico siempre obtiene el consentimiento informado para los exámenes y tratamientos para los pacientes con T13 y T18

El 82.6% de los médicos estuvieron de acuerdo (95/115; 82.6%) (Pregunta 11) que el consentimiento informado en situaciones de emergencia siempre se obtiene de los familiares responsables o es firmado por personal médico (Figura 11).

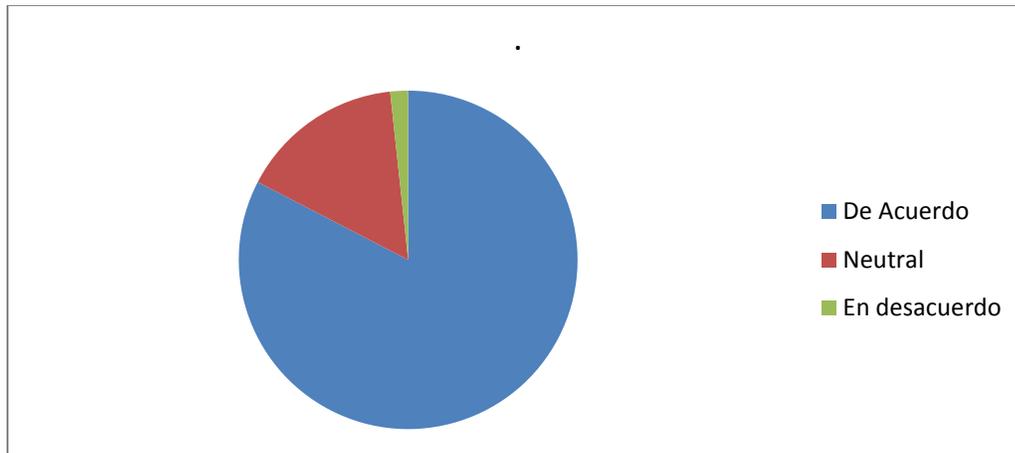


Figura 11. El consentimiento informado en situaciones de emergencia siempre se obtiene de los familiares responsables o es firmado por personal médico

El 70.5% de los médicos estuvieron de acuerdo cuando se les interroga (81/115; 70.5%) si los procedimientos y tratamientos se explican claramente y en un lenguaje comprensible para los pacientes con T13 y T18 antes de que se les pida dar su consentimiento (Figura 12).

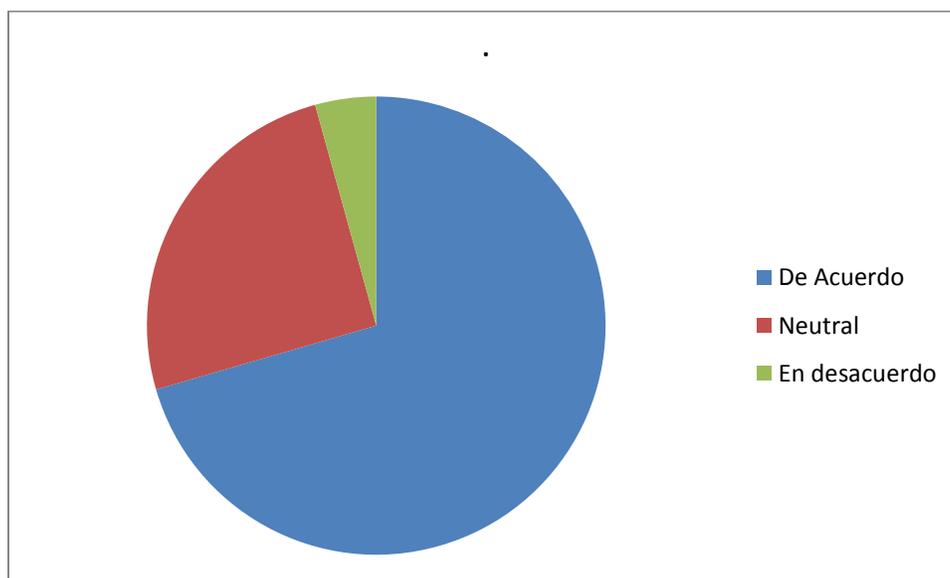


Figura 12. Explicación clara y en lenguaje comprensible para los familiares de pacientes de T13 y T18 sobre los procedimientos y tratamientos al solicitar el consentimiento informado

En lo que respecta a los pacientes en fase terminal, el 59.1% está de acuerdo (68/115; 59.1%) que la mayoría de los trabajadores de los hospitales saben qué es legalmente permisible para los médicos suspender los tratamientos de mantenimiento de la vida no beneficiosos para el paciente, el 21.8 % se considera neutral (25/115; 21.8) y el 19.1% en desacuerdo (22/115; 19.1%) (Figura 13).

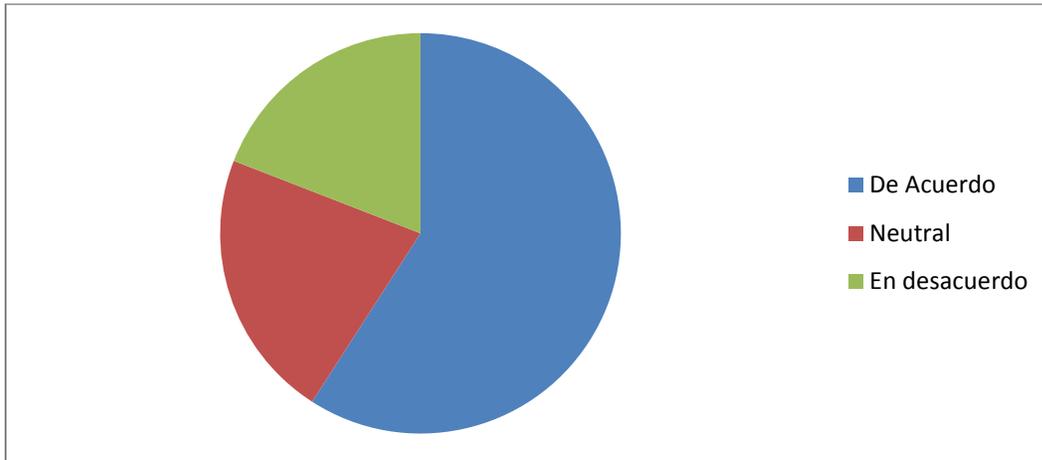


Figura 13. Conocimiento del personal médico acerca de cuidados paliativos

En la pregunta 14 donde se cuestiona sobre los desacuerdos entre doctores y enfermeras son comunes en el hospital respecto al manejo de los pacientes con T13 y T18 el 45.2% refirieron estar en desacuerdo (52/115: 45.2%) y el 37.4% como neutral (43/115; 37.4%), solo el 17.4% refirieron estar de acuerdo (20/115; 17.4%) (Figura 14).

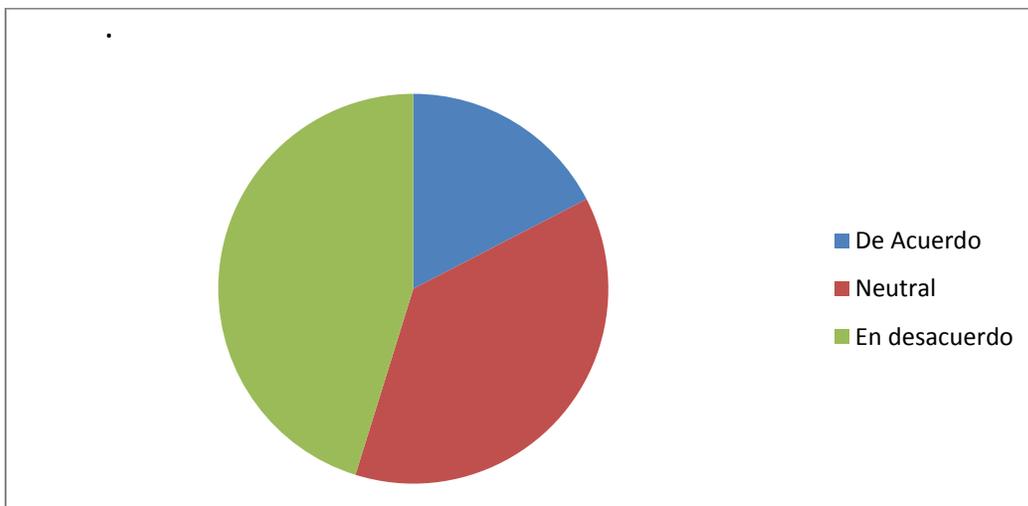


Figura 14. Desacuerdos entre doctores y enfermeras respecto al manejo de los pacientes con T13 y T18

El 33% estuvieron en desacuerdo (38/115; 33%) (Pregunta 15) cuando se les interroga si los conflictos entre los médicos respecto al tratamiento son comunes y el cuidado del paciente con T13 y T18 se ve afectado, el 39.2% están en una posición neutral (45/115; 39.2%) y el 27.8% estuvieron de acuerdo (32/115; 27.8%) (Figura 15).

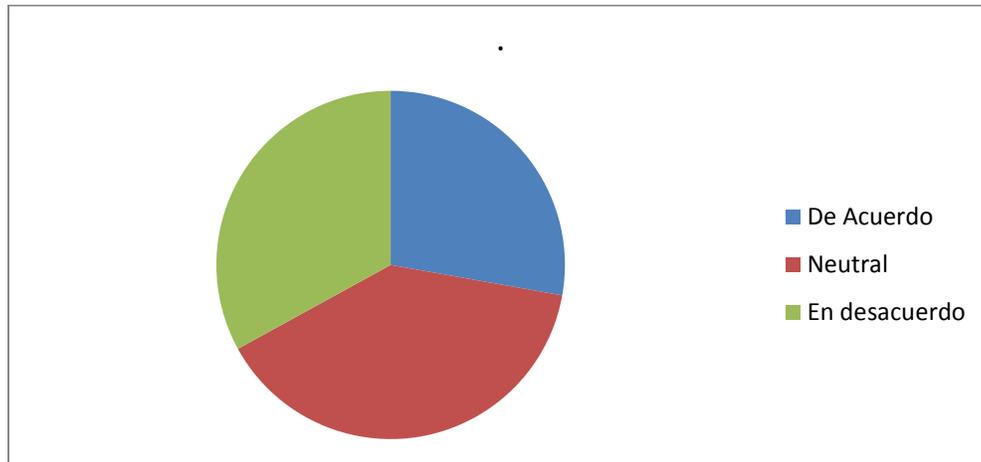


Figura 15. Repercusión en el cuidado del paciente con T13 y T18 secundario conflictos entre los médicos respecto al tratamiento.

En la pregunta 16 se cuestiona si la mayoría de los médicos no cuentan con entrenamiento formal en ética, el 44.4% refirieron estar de acuerdo (51/115; 44.4%) y el 89.5% consideran (Pregunta 17) que el hospital debería proporcionar cierta formación en ética (103/115; 89.5%) (Figura 16 y 17).

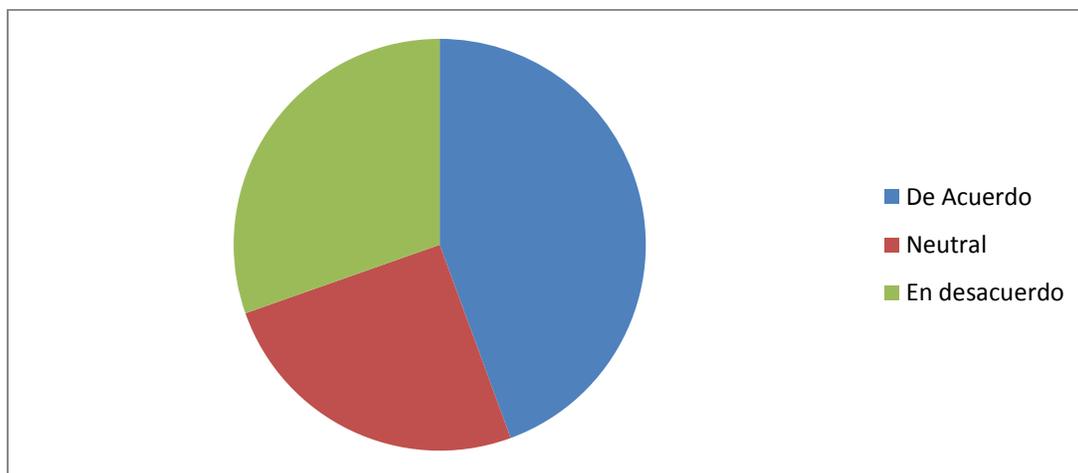


Figura 16. Entrenamiento formal en ética en el personal médico

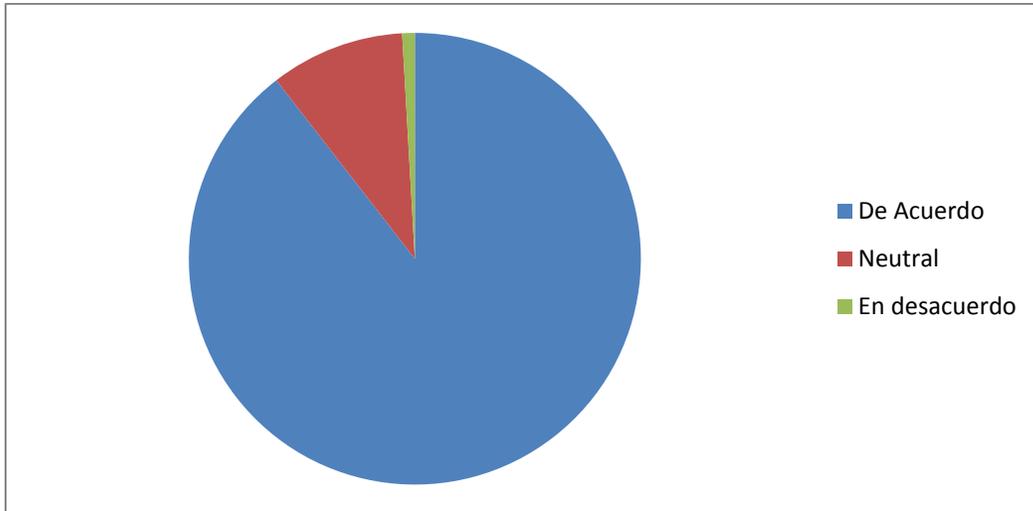


Figura 17. Personal médico que considera que el hospital debería proporcionar cierta educación en ética.

Los resultados de todo el cuestionario se muestran en la siguiente tabla (Tabla 4)

Tabla 4. Resultados generales del estudio		De Acuerdo	Neutral	En desacuerdo
Pregunta		%	%	%
1	En general, la calidad en el cuidado del paciente en esta institución es satisfactoria para los pacientes con Trisomía 13 (T13) y 18 (T18).	63.5	33.9	2.6
2	El médico respeta los valores y derechos de los pacientes con T13 y T18.	85.3	13	1.7
3	El médico ocupa tiempo para comunicarse con los familiares de los pacientes con T13 y T18.	62.6	31.3	6.1
4	El médico frecuentemente se encuentra en desacuerdo con los familiares del paciente con T13 y T18, con respecto a qué tipo de tratamiento es el mejor para el paciente.	21.7	44.4	33.9
5	Los familiares de los pacientes con T13 y T18 insisten en tratamientos médicos considerados ya no beneficiosos para los pacientes.	36.5	46.1	16.5
6	El médico se rinde a las solicitudes de la familia para proporcionar ciertos tratamientos a los pacientes con T13 y T18, siempre y cuando no agreguen dolor y sufrimiento a los pacientes, por ejemplo, transfusiones de sangre, antibióticos IV, etc.	28.7	33.9	37.4
7	El médico trata a los pacientes contra sus deseos, pero para su bien.	20.9	33.9	45.2
8	El médico decide si un tratamiento ya no es beneficioso (medicamente inútil) para el paciente con T13 y T18.	57.4	32.2	10.4
9	La privacidad y la confidencialidad del paciente siempre se respetan y protegen (por ejemplo, la historia clínica del paciente y el diagnóstico no se discuten entre los médicos y enfermeras en áreas públicas y el expediente clínico no es leído por terceros no autorizados).	86.1	9.6	4.3
10	El médico siempre obtiene el consentimiento informado para los exámenes y tratamientos para los pacientes con T13 y T18.	78.3	13	8.7
11	El consentimiento informado en situaciones de emergencia siempre se obtiene los familiares responsables o es firmado por personal médico.	82.6	15.7	1.7
12	Los procedimientos y tratamientos se explican claramente y en un lenguaje comprensible para los pacientes con T13 y T18 antes de que se les pida dar su consentimiento.	70.5	25.2	4.3
13	En lo que respecta a los pacientes en fase terminal, la mayoría de los trabajadores de los hospitales saben qué es legalmente permisible para los médicos suspender los tratamientos de mantenimiento de la vida no beneficiosos para el paciente; por ejemplo: uso de ventilador, reanimación cardiopulmonar en caso de paro cardiorrespiratorio, tratamiento quirúrgico, etc. siempre y cuando se consulte a la familia del paciente y esté de acuerdo con la decisión (cuidados paliativos).	59.1	21.8	19.1
14	Los desacuerdos entre doctores y enfermeras son comunes en el hospital respecto al manejo de los pacientes con T13 y T18.	17.4	37.4	45.2
15	Los conflictos entre los médicos respecto al tratamiento son comunes y el cuidado del paciente con T13 y T18 se ve afectado.	27.8	39.2	33
16	La mayoría de los miembros del personal NO tienen ningún entrenamiento formal en ética.	44.4	25.2	30.4
17	Usted considera que el hospital debería proporcionar cierta educación en ética.	89.5	9.6	0.9

14. DISCUSIÓN

La ética en el ejercicio de la pediatría se enfrenta a diversos dilemas que pueden suscitar su juicio acerca del diagnóstico, el tratamiento o pronóstico que emite en un niño enfermo.⁴⁰ En el caso de patologías como son el síndrome de Edwards y Patau, en especial este último, en el cual la sobrevida es muy corta además de cursar con múltiples comorbilidades que entorpecen su calidad de vida y pronóstico, el médico se enfrenta a una serie de decisiones que van regidas por su formación ética pero también por las normas establecidas en cada institución respecto al manejo médico de este tipo de población y que van a impactar en el tratamiento y pronóstico de su enfermedad.

Es importante mencionar que anteriormente el pronóstico y la sobrevida de pacientes con este tipo de trisomías era aún menor a lo que se reporta actualmente. Se tienen registrados múltiples casos en los cuales se han realizado desde tratamientos médicos o quirúrgicos con el objetivo de aminorar las diversas malformaciones con las que pueden cursar, proporcionando una mayor sobrevida en los días o años de vida que pudiera tener el paciente. La situación anterior se asocia con la conducta a seguir después de recibir a un neonato en la sala de partos y con sospecha de estas Trisomías que cambia de no reanimar a dar los pasos iniciales en la reanimación neonatal, siempre y cuando los padres estén de acuerdo, lo mismo sucede en los primeros días o meses de vida: ¿Qué le puedo ofrecer al paciente?, ¿Este tratamiento o cirugía, mejorará su calidad de vida o solo prolongaré su sufrimiento?.

A pesar de que la más reciente edición del manual de reanimación neonatal de la *American Heart Association* y la *American Academy of Pediatrics* retiró a la trisomía 18 y 13 de los diagnósticos que son considerados éticamente para no iniciar la reanimación al nacimiento³⁴, las interrogantes sobre el manejo multidisciplinario persisten y en la mayoría de los casos, principalmente en hospitales de primer y segundo nivel, se desconoce cómo actuar ante un paciente con este diagnóstico y temas esenciales como respeto, calidad en atención, beneficencia, autonomía a través del consentimiento informado son olvidados en la práctica médica.

CALIDAD Y RESPETO EN LA ATENCIÓN DEL PACIENTE.

En el presente estudio la mayoría de los aspectos a evaluar dieron resultados muy alentadores, tal es el caso de la pregunta 1 en la que la mayoría de los casos (64%) consideraron que la atención médica que se otorga a estos pacientes es satisfactoria. Lo anterior cuando se parte de la consideración de que calidad en la atención se define como “Propiedad que la atención médica puede poseer en

grados variables en cuanto a su eficiencia, eficacia, efectividad y equidad que repercuten en la satisfacción del usuario⁴⁰. Tales resultados pudieran ser el reflejo de la coordinación y buen desempeño de las múltiples subespecialidades que pudieran estar interviniendo en su manejo médico o quirúrgico, sin embargo pudiera ser complementario conocer la perspectiva de los padres de familia que son los primeros en observar el estado de salud de su hijo.

El respeto, como uno de los principios éticos esenciales en la práctica médica y que también es mencionado en la carta de los derechos generales de los pacientes, publicada en la Ley General de Salud⁴²; podría no llevarse a la práctica médica al conocer el diagnóstico y pronóstico del paciente, sin embargo en la presente encuesta la mayoría de los médicos interrogados (Pregunta 2) (85%) consideraron que los valores y derechos de los pacientes son respetados y sólo un 13% se manifestó como neutral, lo cual genera optimismo ya que este valor podría reforzarse en la formación de todo personal médico.

RELACIÓN MÉDICO-FAMILIAR DEL PACIENTE.

Para evaluar la relación médico y familiar del paciente se realizaron dos preguntas, la primera (Pregunta 3) para evaluar si el médico ocupa tiempo para comunicarse con el familiar en la que el 31% tomó una posición neutral y solo el 62% estuvo de acuerdo. La comunicación y el proporcionar información clara y precisa acerca de la enfermedad del paciente es de vital importancia, que va desde el consejo o asesoramiento genético por el experto del tema, así como la explicación de cada una de las malformaciones que pudiera tener al paciente. El definir qué tratamiento sería el mejor, los cuidados especiales y el costo de mantener cada uno; de requerir alguna intervención quirúrgica, explicar en qué consiste y las posibles complicaciones. Uno de los puntos principales es el pronóstico, que implica los años de sobrevivencia, como será su calidad de vida y su relación con el medio. Explicar a los padres ampliamente cada uno de estos puntos puede ayudar a tomar las decisiones sobre el manejo que se le dará a su hijo.

Esto lleva a la siguiente pregunta (Pregunta 4) en la que se cuestiona si el médico frecuentemente se encuentra en desacuerdo con los familiares respecto a que tipo de tratamiento es el mejor; el 21.7% estuvo de acuerdo con la pregunta y un 44% se mantuvo neutral. El que el 34% de los médicos estuviera en desacuerdo con la pregunta, podría deberse a que en la práctica, la comunicación con los familiares no es tan efectiva como parece, que no se proporciona información clara o bien que el objetivo del médico es muy diferente al de los padres.

ACTUAR MÉDICO BAJO EL PRINCIPIO DE BENEFICENCIA.

El principio de beneficencia se refiere a la obligación ética de aumentar al máximo los beneficios y reducir al mínimo los daños o perjuicios. Aplicando este concepto al manejo del paciente con Trisomía 13 o 18 puede ir desde el manejo del estado nutricional del paciente, ayudar al manejo de las secreciones, proporcionar confort, aliviar el dolor, apoyo ventilatorio, entre otras y evitar aquellas intervenciones cuyo objetivo sería corregir alguna malformación que lejos de ser beneficiosas, su resultado no cambia mucho respecto a su estado inicial o bien aumenta el riesgo de descompensar al paciente o sumarse a otra de sus co-morbilidades.

Respecto a este tema (Pregunta 5) el 36% de los médicos estuvieron de acuerdo en que los familiares de los pacientes insisten en tratamientos médicos considerados ya no beneficiosos para los pacientes. Este problema podría ser el resultado de una falta de información del médico hacia los padres, explicando que se busca lo mejor para su hijo y eso no implica ofrecer lo último en cirugía cardiovascular o la cirugía plástica para corregir cierta malformación, si no proporcionar las medidas que lo mantengan estable. Sin embargo ante esta posición de los padres, el 37 % de los médicos opinaron estar en desacuerdo cuando se les interroga (Pregunta 6) si el médico se rinde a las solicitudes de la familia para proporcionar ciertos tratamientos a los pacientes con T13 y T18, siempre y cuando no agreguen dolor y sufrimiento a los pacientes; con lo que se puede señalar que pese a los deseos de los padres, el médico actúa en beneficio del niño, al menos en esta situación.

CONFIDENCIALIDAD Y PRIVACIDAD DE LA INFORMACIÓN DEL PACIENTE.

Uno de los derechos del paciente referido en La Carta de los Derechos Generales de los pacientes, publicada en la Ley General de Salud, es la confidencialidad y privacidad de la información, el 86% de los médicos refieren estar de acuerdo a que este punto se respeta en el actuar médico (Pregunta 9), lo que podría considerarse como una buena práctica médica.

RESPECTO A LA AUTONOMÍA DEL PACIENTE Y APLICACIÓN DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO.

Cuando se interrogó respecto al consentimiento informado que es el documento que refleja la autonomía del paciente y que en este caso los padres son los responsables en la toma de decisiones, referente a este tema, la mayoría de los médicos están de acuerdo (Pregunta 10 y 11) en que el consentimiento informado para cualquier intervención médica o quirúrgica es firmado o por el familiar o el médico si los familiares no se encuentran presentes (78 y 83% respectivamente).

Por otra parte sólo el 71% de los médicos indicaron estar de acuerdo (Pregunta 12) cuando se les cuestiona si los procedimientos y tratamientos se explican claramente y en un lenguaje claro a los familiares antes de que se les pida dar su consentimiento. El resto de los médicos estuvieron en desacuerdo o su respuesta fue neutral. Tal resultado hace reflexionar nuevamente en la comunicación que se establece con los familiares; ya que en la mayoría de las ocasiones la falta de tiempo ya sea por las múltiples actividades o la cantidad de pacientes por atender, entorpece la información que se proporciona a los familiares, desconociendo si el padre o la madre entendieron la situación de su hijo y el procedimiento a realizar. Este punto igualmente se establece como otro de los derechos en La Carta de los Derechos Generales de los pacientes, haciendo referencia que a “deberá ser informado en forma amplia y completa en qué consisten los beneficios que se esperan, así como de las complicaciones o eventos negativos que pudieran presentarse a consecuencia del acto médico”.⁴²

DECISIONES AL FINAL DE LA VIDA. CUIDADO FÚTILES DEL PACIENTE.

Son múltiples las situaciones que generan conflictos relacionados con el tratamiento de los niños con enfermedades en fase terminal, con graves malformaciones congénitas, con daño neurológico severo e irreversible. La complejidad de esta situación es muy alta y ligada profundamente al sentimiento y los valores de los integrantes del equipo sanitario.³⁶ El conflicto inicia desde que uno determina que paciente se considera en estado terminal y que solo es candidato a tratamientos paliativos además de aprender a discernir cuando ya sólo se están ofreciendo tratamientos fútiles al paciente.

Respecto a ésta temática se interrogó (Pregunta 8) a los médicos si ellos deciden si un tratamiento ya no es beneficioso (médicamente inútil) para el paciente con Trisomía 13 y 18. Poco más de la mitad de los médicos (57.4%) respondieron estar de acuerdo, el 32% respondieron como neutral y un 10% en desacuerdo. Una posible explicación de que cerca de la mitad no estén de acuerdo con la pregunta, sería la falta de información sobre qué pacientes son considerados como terminales y en qué consisten los tratamientos paliativos. En otras ocasiones se identifica claramente que un paciente se beneficiaría más de entrar a cuidados paliativos, pero el médico o familiar se rehúsan a dicho tratamiento, ya sea porque consideran que se puede ofrecer algo más al niño o simplemente por temor al resultado final.

En la pregunta 13 se interrogó “En lo que respecta a los pacientes en fase terminal, la mayoría de los trabajadores de los hospitales saben qué es legalmente permisible para los médicos suspender los tratamientos de mantenimiento de la vida no beneficiosos para el paciente; por ejemplo: uso de ventilador, reanimación cardiopulmonar en caso de paro cardiorrespiratorio, tratamiento quirúrgico, etc. siempre y cuando se consulte a la familia del paciente y esté de acuerdo con la decisión (cuidados paliativos). El 59% de los médicos estuvieron de acuerdo, el resto respondieron como neutral o en desacuerdo; lo que reafirma que hace falta información respecto a este tema y que como personal de salud, identificar este tipo de situaciones es esencial en la práctica diaria; en especial en un hospital de tercer nivel dónde se atienden patologías complejas y poco comunes, en las que ya se ha ofrecido todo al paciente, su enfermedad se encuentra en un estado avanzado o simplemente el iniciar un tratamiento médico o quirúrgico empeoraría su estado actual.

ACUERDOS EN EL PERSONAL MEDICO EN LA TOMA DE DECISIONES.

Respecto a la toma de decisiones y trabajo en equipo del personal médico, sobre todo aquellos que están más en contacto con el paciente como son las enfermeras y el grupo de médicos asignados a su tratamiento, se interrogó (Pregunta 14) si los desacuerdos entre doctores y enfermeras son comunes en el hospital respecto al manejo de los pacientes con Trisomía 13 y 18. El 17% respondió estar de acuerdo y un 37% respondió como neutral.

Se formuló una segunda pregunta (Pregunta 15) en la que se cuestionó si los conflictos entre los médicos respecto al tratamiento son comunes y el cuidado del paciente se ve afectado. El 39% respondió neutral y el 33% en desacuerdo. Idealmente la colaboración entre enfermeras y médicos deberían tener como único objetivo el bienestar del paciente, en el caso de pacientes con Trisomía 13 y 18, identificar cual es el bienestar del paciente pudiera causar discrepancias entre que es lo mejor para el niño; sin embargo, esto no debería afectar el manejo de los pacientes. Al tratarse de síndromes que requieren el manejo multidisciplinario, el personal que esté involucrado en el cuidado y tratamiento del paciente deben trabajar por un objetivo en común que sea regido por un Comité de Ética; además que este equipo multidisciplinario deberá tener formación en bioética que ayude a tomar decisiones asertivas en el tratamiento.

EDUCACIÓN EN ÉTICA

La Academia Americana de Pediatría plantea que todos los profesionales de la salud que asisten niños deberían contar con los conocimientos, actitudes y destrezas básicas para ofrecer una atención dirigida en cuidados paliativos a quienes lo necesiten, en todos los escenarios de atención, en forma personal o en equipo.³⁷ Para este apartado, se encontró que el 44% de los médicos, estuvieron de acuerdo (Pregunta 16) en que la mayoría de los miembros del personal no tienen ningún entrenamiento formal en Ética y el 90% consideró (Pregunta 17) que la Institución debería proporcionar educación en Ética Médica.

El conocer la enfermedad, desde sus fundamentos genéticos hasta las últimas investigaciones que se han hecho respecto al manejo integral multidisciplinario, incluido el manejo quirúrgico, por ejemplo: corregir malformaciones congénitas cardíacas de los pacientes con Trisomía 13 y 18. Ayuda al personal médico en particular al pediatra a formarse un criterio para ofrecer al paciente mejores opciones de tratamiento. El personal médico con formación en Ética Médica hace que la atención sea de calidad y calidez; satisfaciendo las necesidades de salud del niño sin llegar a la aplicación de cuidados fútiles; con el conocimiento y comprensión de los padres o tutores del mismo; apoyados en caso necesario de los comités de Ética institucionales.

15. CONCLUSIONES

Los pacientes con trisomía 13 y 18, cursan con múltiples malformaciones desde aquellas que pueden ser propiamente estéticas hasta las que pueden poner en peligro la vida como son las cardiopatías congénitas o malformaciones en el Sistema Nervioso Central. Esto hace que desde la gestación, la vida se vea comprometida, siendo el periodo postnatal el punto crítico y la base de su tratamiento, ya que en este periodo se tomarán múltiples decisiones, desde dar los primeros pasos de la reanimación neonatal hasta las intervenciones que le ofrecerán una mejor calidad de vida, requiriendo el manejo multidisciplinario por diversas especialidades pediátricas como son cirugía cardiovascular, neurología, gastroenterología, nutrición, rehabilitación, etc, además del consejo genético, el apoyo de trabajo social y apoyo psicológico para los padres.

Como se puede deducir se trata de un trabajo en equipo pero con compromiso de manera personal, por todo aquél que se vea involucrado en el manejo de estos pacientes.

Cabe destacar la necesidad de que las instituciones que traten patologías como la Trisomía 13 y 18 y similares, formen a su personal médico en bioética que hagan de la atención médica humanizada, productiva y en beneficio del paciente.

16. LIMITACIONES DEL ESTUDIO

No se presentaron limitaciones, sin embargo se trata de un estudio que pudiera aplicarse a otras instituciones y a una población más grande, incluyendo enfermería, trabajo social y rehabilitación, además de ampliar el tema a otras patologías que requieran de cuidados paliativos.

18.REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Molina F. Métodos de cribado de aneuploidías en diagnóstico prenatal. *Diagnóstico Prenatal*. 2011. 22: 92-96.
2. Hassold T, Hunt P. To err (meiotically) is human: the genesis of human aneuploidy. *Nature Reviews Genetics*. 2011; 2: 280-291.
3. Lakovschek IC, Streubel B, Ulm B. Natural Outcome of Trisomy 13, Trisomy 18, and Triploidy After Prenatal Diagnosis. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2011; 155: 2626-2633.
4. Nussbaum L. Robert. Thompson & Thompson: *Genética en Médicca*. Elsevier. 7° Edición. 2008.
5. Edwards JH, Harden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH. A new trisomic syndrome. *Lancet*. 1960; 1:787-789.
6. Smith DW, Patau K, Therman E, Inhrn SL. A new autosomal trisomy syndrome; multiple congenital anomalies caused by an extra chromosome. *Pediatrics*. 1960; 57: 338-345.
7. Cereda and Carey. The trisomy 18 syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2012; 7: 81.
8. Imataka G, Suzumura H, Arislak O. Clinical Features and Survival in individuals with Trisomy 18: A retrospective one center study of 44 patients who received care treatments. *Molecular Medicine Reports*. 2016; 13: 2457-2466.
9. Roberts W, Zurada A, Gielecki J, Loukas M. Anatomy of Trisomy 18. *Clinical Anatomy*. 2016; 29: 628-632.
10. Sherod C, Sebire NJ, Soares W, Snijders RJ, Nicolaidis KH. Prenatal diagnosis of trisomy 18 at the 10-14 week ultrasound scan. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecologist*. 1997; 10:387-390
11. Langlois S, Brock Jo-Ann. Current Status in Non-Invasive Prenatal Detection of Down Syndrome, Trisomy 18, and Trisomy 13 Using Cell-Free DNA in Maternal Plasma. *Journal of Obstetrics and Gynaecologist Canada*, 2013; 35: 177–181

12. Sepulveda W, Wong AE, Dezerega V. First-Trimester sonographic findings in trisomy 18: a review of 53 cases. *Prenatal Diagnosis*. 2010; 30: 256-259
13. Morris JK, Savva GM- the Risk of Fetal loss Following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. *American Journal of Medicine & Genetics*. 2008 146 A: 827-832
14. Rosa RF, Rosa R, Zen P, Graziadio C, Paskulin G. Trisomy 18: Review of the clinical, etiologic, prognostic and ethical aspects. *Revista Paulista de Pediatria*. 2013; 31: 111-120.
15. Kinoshita M, Nakamura Y, Nakano R, Fukuda S. Thirty-one autopsy cases of trisomy 18: clinical cases and pathological findings. *Pediatric Pathology*, 1989, 9:445-457
16. Janvier A, Farlow B, Wilfond B. The Experience of Families with Children with Trisomy 13 and 18 in Social Networks. *Pediatrics* 2012, 130:2293-298
17. Lorenz J, Hardart G. Evolving medical and surgical management of infants with trisomy 18. *Neonatology and perinatology*. 2016; www.cop-pediatrics.com (último acceso: 2016).
18. Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003; 111: 777-784.
19. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival with trisomy 18- Data From Switzerland. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2006; 140A: 952-959.
20. Hsiao C, Tsoa L, Chen H, Chio A, Chang W. Changing Clinical Presentations and Survival Pattern in Trisomy 18. *Pediatrics & Neonatology*. 2009; 50: 147-151.
21. Carter PE, Pearn JH, Bell J, Martin N, Anderson NG. Survival in Trisomy 18. *Clinical Genetics*. 1985; 27:59-61.

22. Kosho T, Nakamura T, Kawame H, Baba A, Tamura M, Fukushima Y. Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patient receiving intensive treatment. *American Journal of Medicine & Genetics*. 2006;140A:937–944.
23. Wilkinson D, De Crespigny L, Xafis V. Ethical Language and decision-making for prenatally diagnosed lethal malformations. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*. 2014; 306-311.
24. Jacobs AP, Subramaniam a, Tang y, Philips III JB, Biggio JR, Edwards RK, Robin NH. Trisomy 18: A survey of opinions, attitudes and pactices of neonatologists.» *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2006: 1-6.
25. Barb & Dave Vanherreweghe. www.trisomy.org
26. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC Natural history of trisomy 18 and trisomy 13. I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. *American Journal of Medicine & Genetics*. 1994; 49:175–188.
27. Yamagishi H: Cardiovascular surgery for congenital heart disease associated with trisomy 18. *General Thoracic and Cardiovascular Surgery*. 2010; 58:217–219.
28. Calderone JP, Chess J, Borodic G, Albert DM: Intraocular pathology of trisomy 18 (Edwards syndrome): report of a case and review of the literature. *British Journal of Ophthalmology*. 1983; 67:162–169.
29. Fogu G. Patau syndrome with long survival in a case of unusual mosaic trisomy 13. *European Journal of Medical Genetics*, 2008; 303-314.
30. Pawelec M. Medical and Ethical Considerations Related to Viable Fetuses with Trisomy 13 in the 36th Week of Pregnancy-a Review of the Literature. *Advances in Clinical and Experimental Medicine*. 2015: 911-921.
31. Molina, Ribate. Trisomía 13 (síndrome de Patau). *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría*, 2010: 91-95.

32. Houlihan O, O'Donoghue K. The natural history of pregnancies with a diagnosis of Trisomy 18 or Trisomy 13; a retrospective case series. *BioMed Central Pregnancy and Childbirth*. 2013; 12:209.
33. Dotters-Katz S, Carlson L. et al. Survival of Liverborn infants with trisomy 13 or trisomy 18 based on level of pediatric intervention. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2016: S205.
34. Santucci, G, V Battista, y T Kang. Caring for the Infant with Trisomy 18. *Journal of Hospice & Palliative Nursing*. 2004: 388-393.
35. Connor S. Sepulveda M, et al. Global Atlas of Palliative Care at the End of Life. WHO Enero 2014.
36. Garduño Espinosa, Armando. Decisiones médicas al final de la vida. Recomendaciones para la atención a pacientes con enfermedades en estado terminal. *Acta Pediátrica de México*. 2006; 27: 307-316.
37. Bernadá, M, P Dall'Orso, y E González. Cuidados Paliativos Pediátricos. *Archivos de Pediatría de Uruguay*. 2012: 2013-210.
38. Komatz K, Carter B. Pain and Symptom Management in Pediatric Palliative Care. *Pediatrics in Review*. 2015; Vol. 36:12 527-533
39. Urdaneta. Bioética en pediatría. Dilemas y Reflexiones. *Revista Mexicana de Pediatría*. 2008: 114-120.
40. Muñoz, Guillermo, Jose Antonio Rivera, y Norma Elena Rojas. La bioética en la toma de desiciones médicas en niños hospitalizados. *Revista Mexicana de Pediatría*. 2004; 71: 243-247.
41. Aguirre, Héctor. Principios éticos de la práctica médica. *Cirujía y Cirujanos*. 2004; 72: 503-510.
42. Carta de los derechos generales de los pacientes. Ley General de Salud. NOM-168-SSA-1-1998, del Expediente Clínico.

43. McGraw M, Perlman J. Attitudes of neonatologists toward delivery room management of confirmed Trisomy 18: Potential Factors Influencing a Changing Dynamic. *Pediatrics*. 2008; 121: 1106-1110.
44. Tal R, Schwartz Y, et al. Trisomy 13 (Patau syndrome) with tetralogy of Fallot-To treat or not treat? *International Journal of Cardiology*. 2014; 172: e175-e176.
45. Hui E. A survey of the ethics climate of Hong Kong public hospitals. *Clinical Ethics*. 2008; 3: 132-140.

ANEXOS

I. Respuesta del Dr. Hui

Re: Authorization survey



Edwin Hui <ehui@regent-college.edu>
dom 02/04, 12:01 a.m.
Usted ↕



Responder | ▾

Reenviaste este mensaje el 02/04/2017 09:24 a.m.

Dear doctor: Feel free to use the questions provided that you follow the proper standard of citation and send me a copy of the paper published.
Best,
Edwin 

Sent from my iPhone

> On Mar 31, 2017, at 9:27 PM, Sol alejo hdz. <soleilah07@hotmail.com> wrote:
~

II. Instrumento

HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

Encuesta para realizar la tesis "*Consideraciones éticas en el manejo multidisciplinario de los pacientes con Trisomía 13 y 18 del Hospital Infantil de México Federico Gómez*" y obtener el Título de especialista en Pediatría

Dra. Alejo Hernández María del Sol

Tutor: Dra. Constanza García Delgado **Asesores:** Dra. Verónica Fabiola Morán Barroso, Dra. Gabriela Tercero Quintanilla

Encuesta adaptada de: Edwin C Hui. *A survey of the ethics climate of Hong Kong public hospitals*. Clinical Ethics 2008; 3: 132-140 (Autorizado por: Dr. Edwin Hui 31 de Marzo de 2017)

Edad: _____

Género: _____

Grado académico: R1 R2 R3 MA

	Pregunta	De acuerdo	Neutral	En desacuerdo
1	En general, la calidad en el cuidado del paciente en esta institución es satisfactoria para los pacientes con Trisomía 13 (T13) y 18 (T18).			
2	El médico respeta los valores y derechos de los pacientes con T13 y T18.			
3	El médico ocupa tiempo para comunicarse con los familiares de los pacientes con T13 y T18.			
4	El médico frecuentemente se encuentra en desacuerdo con los familiares del paciente con T13 y T18, con respecto a qué tipo de tratamiento es el mejor para el paciente.			
5	Los familiares de los pacientes con T13 y T18 insisten en tratamientos médicos considerados ya no beneficiosos para los pacientes.			
6	El médico se rinde a las solicitudes de la familia para proporcionar ciertos tratamientos a los pacientes con T13 y T18, siempre y cuando no agreguen dolor y sufrimiento a los pacientes, por ejemplo, transfusiones de sangre, antibióticos IV, etc.			
7	El médico trata a los pacientes contra sus deseos, pero para su bien.			
8	El médico decide si un tratamiento ya no es beneficioso (médicamente inútil) para el paciente con T13 y T18.			
9	La privacidad y la confidencialidad del paciente siempre se respetan y protegen (por ejemplo, la historia clínica del paciente y el diagnóstico no se discuten entre los médicos y enfermeras en áreas públicas y el expediente clínico no es leído por terceros no autorizados).			
10	El médico siempre obtiene el consentimiento informado para los exámenes y tratamientos para los pacientes con T13 y T18.			
11	El consentimiento informado en situaciones de emergencia siempre se obtiene los familiares responsables o es firmado por personal médico.			
12	Los procedimientos y tratamientos se explican claramente y en un lenguaje comprensible para los pacientes con T13 y T18 antes de que se les pida dar su consentimiento.			
13	En lo que respecta a los pacientes en fase terminal, la mayoría de los trabajadores de los hospitales saben qué es legalmente permisible para los médicos suspender los tratamientos de mantenimiento de la vida no beneficiosos para el paciente; por ejemplo: uso de ventilador, reanimación cardiopulmonar en caso de paro cardiorrespiratorio, tratamiento quirúrgico, etc. siempre y cuando se consulte a la familia del paciente y esté de acuerdo con la decisión (cuidados paliativos).			
14	Los desacuerdos entre doctores y enfermeras son comunes en el hospital respecto al manejo de los pacientes con T13 y T18.			
15	Los conflictos entre los médicos respecto al tratamiento son comunes y el cuidado del paciente con T13 y T18 se ve afectado.			
16	La mayoría de los miembros del personal NO tienen ningún entrenamiento formal en ética.			
17	Usted considera que el hospital debería proporcionar cierta educación en ética.			

III. Preguntas por tema

Tema	Pregunta
Calidad y respeto en el cuidado del paciente	P1 En general, la calidad en el cuidado del paciente en esta institución es satisfactoria para los pacientes con Trisomía 13 (T13) y 18 (T18). P2 El médico respeta los valores y derechos de los pacientes con T13 y T18.
Relación médico-familiar responsable del paciente	P3 El médico ocupa tiempo para comunicarse con los familiares de los pacientes con T13 y T18. P4 El médico frecuentemente se encuentra en desacuerdo con los familiares del paciente con T13 y T18, con respecto a qué tipo de tratamiento es el mejor para el paciente.
Actuar médico en base al principio de beneficencia	P5 Los familiares de los pacientes con T13 y T18 insisten en tratamientos médicos considerados ya no beneficiosos para los pacientes. P6 El médico se rinde a las solicitudes de la familia para proporcionar ciertos tratamientos a los pacientes con T13 y T18, siempre y cuando no agreguen dolor y sufrimiento a los pacientes, por ejemplo, transfusiones de sangre, antibióticos IV, etc P7 El médico trata a los pacientes contra sus deseos, pero para su bien.
Respeto por la confidencialidad y privacidad del paciente	P9 La privacidad y la confidencialidad del paciente siempre se respetan y protegen (por ejemplo, la historia clínica del paciente y el diagnóstico no se discuten entre los médicos y enfermeras en áreas públicas y el expediente clínico no es leído por terceros no autorizados).
Respeto por la autonomía del paciente. Aplicación del consentimiento informado.	P10 El médico siempre obtiene el consentimiento informado para los exámenes y tratamientos para los pacientes con T13 y T18. P11 El consentimiento informado en situaciones de emergencia siempre se obtiene los familiares responsables o es firmado por personal médico. P12 Los procedimientos y tratamientos se explican claramente y en un lenguaje comprensible para los pacientes con T13 y T18 antes de que se les pida dar su consentimiento.
Cuidado fútiles del paciente. Decisiones al final de la vida.	P 13 En lo que respecta a los pacientes en fase terminal, la mayoría de los trabajadores de los hospitales saben qué es legalmente permisible para los médicos suspender los tratamientos de mantenimiento de la vida no beneficiosos para el paciente; por ejemplo: uso de ventilador, reanimación cardiopulmonar en caso de paro cardiorrespiratorio, tratamiento quirúrgico, etc. siempre y cuando se consulte a la familia del paciente y esté de acuerdo con la decisión (cuidados paliativos). P8 El médico decide si un tratamiento ya no es beneficioso (medicamente inútil) para el paciente con T13 y T18.
Desacuerdos entre el personal médico	P14 Los desacuerdos entre doctores y enfermeras son comunes en el hospital respecto al manejo de los pacientes con T13 y T18. P15 Los conflictos entre los médicos respecto al tratamiento son comunes y el cuidado del paciente con T13 y T18 se ve afectado.
Educación en ética	P16 La mayoría de los miembros del personal NO tienen ningún entrenamiento formal en ética. P17 Usted considera que el hospital debería proporcionar cierta educación en ética.

IV. Carta de Los Derechos Generales de los Pacientes

CARTA DE LOS DERECHOS GENERALES DE LOS PACIENTES

LEY GENERAL DE SALUD

NOM-168-SSA-1-1998, del Expediente Clínico.

- 1 **RECIBIR ATENCION MÉDICA ADECUADA** por personal preparado de acuerdo a las necesidades de su estado de salud y las circunstancias en que se brinda la atención; así como a ser informado cuando requiera referencia a otro médico.
- 2 **RECIBIR TRATO DIGNO Y RESPETUOSO.** El paciente tiene derecho a que el médico, la enfermera y el personal que le brinden atención médica, se identifiquen y le otorguen un trato digno, con respeto a sus convicciones personales y morales, principalmente relacionadas con sus condiciones socioculturales, de género, pudor a su intimidad, cualquiera que sea el padecimiento que presente, y se haga extensivo a los familiares o acompañantes.
- 3 **RECIBIR INFORMACION SUFICIENTE, CLARA, OPORTUNA Y VERAZ.** El paciente, o en su caso el responsable, tienen derecho a que el médico tratante les brinde información completa sobre el diagnóstico, pronóstico y tratamiento; se exprese siempre en forma clara y comprensible; que la información que se brinde sea oportuna, con el fin de favorecer el conocimiento pleno del estado de salud del paciente y sea siempre veraz, ajustada a la realidad.
- 4 **DECIDIR LIBREMENTE SOBRE SU ATENCIÓN.** El paciente, o en su caso el responsable, tienen derecho a decidir con libertad, de manera personal y sin ninguna forma de presión, aceptar o rechazar cada procedimiento diagnóstico o terapéutico ofrecido, así como el uso de medidas extraordinarias de supervivencia en pacientes terminales.
- 5 **OTORGAR O NO SU CONSENTIMIENTO VÁLIDAMENTE INFORMADO.** El paciente, o en su caso el responsable, en los supuestos que así lo señale la normativa, tiene derecho a expresar su consentimiento, siempre por escrito, cuando acepte sujetarse con fines de diagnósticos o terapéuticos, a procedimientos que impliquen un riesgo, para lo cual deberá ser informado en forma amplia y completa en qué consisten, de los beneficios que se esperan, así como de las complicaciones o eventos negativos que pudieran presentarse a consecuencia del acto médico, incluyendo las situaciones en las cuales el paciente decida participar en estudios de investigación o en el caso de donación de órganos.

- 6 **SER TRATADO CON CONFIDENCIALIDAD.** El paciente tiene derecho a que toda la información que exprese a su médico, se maneje con estricta confidencialidad y no se divulgue más que con la autorización expresa de su parte, incluso la que derive de un estudio de investigación al cual se haya sometido de manera voluntaria; lo cual no limita la obligación del médico de informar a la autoridad en los casos previstos por la ley.
- 7 **CONTAR CON FACILIDADES PARA OBTENER UNA SEGUNDA OPINIÓN.** El paciente tiene derecho a recibir por escrito la información necesaria para obtener una segunda opinión sobre el diagnóstico, pronóstico o tratamiento relacionados con su estado de salud.
- 8 **RECIBIR ATENCIÓN MÉDICA EN CASO DE URGENCIA.** Cuando está en peligro la vida, un órgano o una función, el paciente tiene derecho a recibir atención de urgencia por un médico, en cualquier establecimiento de salud, sea público o privado, con el propósito de estabilizar sus condiciones.
- 9 **CONTAR CON UN EXPEDIENTE CLINICO.** El paciente tiene derecho a que el conjunto de los datos relacionados con la atención médica que reciba sean asentados en forma veraz, clara, precisa, legible y completa en un expediente que deberá cumplir con la normativa aplicable y cuando lo solicite, obtener por escrito un resumen clínico veraz de acuerdo al fin requerido.
- 10 **SER ATENDIDO CUANDO SE INCONFORME POR LA ATENCIÓN MÉDICA RECIBIDA.** El paciente tiene derecho a ser escuchado y recibir respuesta por la instancia correspondiente, cuando se inconforme por la atención médica recibida de servidores públicos o privados. Asimismo, tiene derecho a disponer de vías alternas a las judiciales para tratar de resolver un conflicto con el personal de salud.