

Actitudes médicas en niños con errores congénitos del metabolismo y daño neurológico severo al momento del diagnóstico

Dres. Fernanda Ledesma*, Luisa B. Bay**, Alicia Halac***, Silvia Tenenbaum****, Eduardo Acevedo° y Lic. Susana Quintana°°

Resumen

Los niños portadores de errores congénitos del metabolismo con daño neurológico severo al momento del diagnóstico presentan diferentes interrogantes de orden moral. La reflexión ética es un componente esencial a la hora de tomar decisiones sobre la colocación, continuación o suspensión de medidas terapéuticas agresivas en estos pacientes.

La reunión de un grupo de trabajo y la elaboración de algunas recomendaciones sobre este tema es un importante aporte a los conocimientos acerca de él, ya que no encontramos referencias en la bibliografía nacional ni extranjera.

Se plantean aquí algunas definiciones esenciales y se brinda una secuencia de pautas para facilitar el análisis y la toma de decisiones sobre el tratamiento de estos niños.

Palabras clave: errores congénitos del metabolismo, daño cerebral severo, secuencia de análisis bioético.

Summary

The medical care of children with inherited metabolic disorders and severe brain damage is complex and, occasionally, it is subjected to ethical considerations. In these cases, the decisions about treatment –not starting or stopping a treatment already begun– should be taken in an interdisciplinary way after a cautious integration of the available information, and, if possible, through the implementation of a previously established procedure. Continuing nonbeneficial treatment harms many children and may be considered wrong. The scientific literature is scarce with regards to the methods for approaching the analysis of controversial moral problems in this group of diseases. In this article, some operational definitions are given, together with guidelines for analysis. The medical plan usually should conform to the values and choices of the patient and his or her family.

Key words: inherited metabolic disorders, severe brain damage, medical ethics.

INTRODUCCIÓN

En la práctica pediátrica surgen a menudo situaciones que plantean complejos interrogantes de orden moral. En estos casos, las decisiones son frecuentemente difíciles y muchos de los ele-

mentos sobre los cuales se debe decidir pueden estar sujetos a apreciaciones diferentes. La justificación de cualquier tratamiento médico deriva de los beneficios que se espera producir con su aplicación. Cuando ya no es razonable esperar este beneficio, el tratamiento pierde su justificación y, por lo tanto, debe ser retirado. Los errores congénitos del metabolismo no escapan a estas consideraciones; son defectos enzimáticos poco frecuentes, que afectan diferentes órganos y sistemas y carecen habitualmente de tratamiento curativo. Muchos de ellos cursan con severas lesiones del sistema nervioso central, son de incumbencia casi exclusivamente pediátrica y de una naturaleza tan específica que requieren conocimientos muy especializados. Para muchas afecciones de este tipo existen recursos terapéuticos si el diagnóstico es temprano.¹ En cambio, afecciones tratables con diagnóstico tardío o no tratables con compromiso severo o irreversible del sistema nervioso central (SNC) pueden plantear los interrogantes morales a los que hemos hecho referencia. En general, el tratamiento detiene la aparición de nuevas manifestaciones, pero no corrige las lesiones que han tenido lugar previamente; por lo tanto, en algunas circunstancias, la aplicación de estos recursos terapéuticos no significa un real beneficio para el paciente, quien debido a su enfermedad de base, tiene una pobre calidad de vida. Las decisiones médicas acerca de hasta dónde se deben tratar los niños portadores de errores congénitos del metabolismo que presentan daño neurológico severo, implican problemas de orden moral, los cuales pueden ser enfocados adecuadamente con la ayuda de las siguientes medidas:

* Servicio de Emergencias
 ** Servicio de Nutrición
 *** Clínica Pediátrica
 **** Servicio de Neurología
 ° Dirección Administrativa
 °° Servicio Social
 Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. J.P. Garrahan". Ciudad de Buenos Aires.
 Correspondencia:
 Dra. Fernanda Ledesma.
 Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. J.P. Garrahan".
 Combate de los Pozos 1881.
 (1245) Ciudad de Buenos Aires.

La primera, es tener en cuenta que las medidas a implementar pueden ser mejor definidas si son el resultado de un análisis grupal, en el cual se consideran diferentes puntos de vista, se concilian opiniones y se comparten responsabilidades. La ventaja de la toma de decisiones en conjunto ha sido suficientemente explicada en la literatura.²⁻⁵ La decisión en estas condiciones no puede ser, por lo tanto, tomada en situaciones de urgencia.

La segunda medida necesaria para el enfoque y análisis de estos problemas es una guía que marque los pasos a seguir para lograr una decisión operativa. Sobre este tema tan específico no hemos encontrado referencias bibliográficas.

Por esta razón, para ayudar a resolver los problemas éticos relacionados con el manejo de pacientes portadores de errores congénitos del metabolismo con daño cerebral severo proponemos en este artículo un método de análisis que puede servir tanto para las decisiones personales como para las grupales, teniendo en cuenta que las mismas deben ser tomadas, de ser posible, por el equipo tratante del paciente.

ALGUNAS CONSIDERACIONES GENERALES

En ocasiones en las cuales se toma la decisión de no brindar, suspender o limitar un tratamiento específico, la decisión incluye solamente el tratamiento elegido. Nunca debe ser sinónimo de abandono del paciente. Tanto el niño como su familia deben recibir cuidado y apoyo dignos con el propósito de proveerles el mayor bienestar físico y psicológico. Confort, higiene y analgesia son medidas que nunca deben ser interrumpidas.

Es necesario que se cumplan algunos criterios, tanto institucionales como individuales, teniendo en cuenta el principio de justicia, ya que los recursos en salud son limitados y lo que gastamos innecesariamente, lo dejamos de gastar en algo muchas veces imprescindible.

En el ámbito institucional, el criterio para la distribución de los recursos debe ser definido por las autoridades de cada institución (hospitales, sanatorios, centros periféricos, etc.) estableciendo prioridades, teniendo en cuenta las recomendaciones, estudios y su-

gerencias realizadas por los equipos tratantes y el Comité de Ética. No puede exigirse al hospital público la financiación de lo inútil, lo fútil o lo poco efectivo.

A nivel individual, hay una responsabilidad estrictamente médica que tiene un nombre preciso: indicación. Es quizás una de las máximas tareas que tenemos pendientes. Debe hacerse lo indicado y no lo contraindicado o lo no indicado. El médico tiene la obligación de decidir en virtud del bienestar del paciente en sí mismo. No hay obligación de realizar lo innecesario o de eficacia dudosa, aunque exista el recurso. La racionalidad en la administración de los recursos (humanos, económicos o materiales) debe existir en todo momento, ya que su utilización irresponsable produce una mayor asimetría en la distribución, que conduce a la injusticia, lo cual no es ético.⁶⁻⁷

DEFINICIONES

*Daño cerebral severo*⁸⁻¹¹

Para hacer este diagnóstico, el cuadro debe reunir todas las características siguientes:

- Encefalopatía difusa, la cual supone una afectación multifocal.
- Debe ser irreversible.
- Los niños con este daño no poseen capacidad de interactuar con otros, carecen de lenguaje comprensivo y expresivo.
- Estos pacientes tampoco presentan respuesta integrada de movimiento ante estímulos visuales, auditivos o táctiles (elaboración cerebral).
- Presentan funciones hipotalámicas y de tronco encefálico preservadas.
- Poseen ciclos de sueño/vigilia preservados.

Esta condición o estado neurológico es difícil de establecer en niños menores de 3 meses de edad.

*Daño cerebral irreversible*¹¹⁻¹³

Para el diagnóstico deben utilizarse criterios clínicos, neurorradiológicos y electrofisiológicos.

- a) Criterio clínico: cuando las disfunciones descriptas no sufren modificaciones por un período de 9 a 12 meses, particularmente si se ha establecido tratamiento específico.
- b) Criterio neurorradiológico: las lesiones

hipointensas en la secuencia T1 de la RMN son definitivas (atrofia o necrosis). En cambio, las lesiones hiperintensas en secuencias T2, DP, Flair o ambas son inespecíficas, ya que pueden indicar desde edema (en general transitorio) hasta lesiones desmielinizantes (en oportunidades reversibles). Las alteraciones estructurales malformativas (disgenesias, hipoplasias) tienen siempre carácter definitivo. Para que las lesiones descritas puedan inducir una severa encefalopatía, deben ser bilaterales, extensas o confluentes.

- c) Criterio electrofisiológico: los siguientes patrones electroencefalográficos sugieren grave daño cerebral: atenuación generalizada del voltaje hasta el trazado isoelectrico, lentificación severa generalizada o hemisférica (frecuencia theta/delta) y paroxismo-atenuación (sugestivo de desconexión córtico-subcortical). La ausencia de respuesta evocada cerebral en cualquiera de sus tres modalidades: visual, auditiva o somatosensitiva en dos estudios consecutivos, separados por 6 a 9 meses, se puede asumir como definitiva.

Calidad de vida^{14,15}

Es una cualidad multidimensional de la vida de la persona. Es la objetivación del bienestar físico, psicológico, social y ocupacional del individuo. Comprende muchos elementos difícilmente mensurables u objetivables para terceros. Desde la óptica de un paciente, esto significa el respeto a su dignidad, a aquello que enriquece y mantiene su autoestima, por y para sí mismo, por y para los demás.

*Tratamiento proporcionado*¹⁵

Es aquel que en su magnitud, complejidad, agresividad e invasividad guarda relación con los objetivos finales que se persiguen en el paciente.

Tratamiento desproporcionado^{2,16,17}

Es el que supone una gran carga física, moral o económica para el paciente, su familia, el personal sanitario y la sociedad, sin proporcionar un beneficio relevante.² También se lo denomina encarnizamiento terapéutico.

En la bibliografía contemporánea los

términos ordinario/extraordinario han caído en desuso por su carácter confuso y ambiguo.

*Tratamiento inútil*¹⁷

Es aquel que no sirve para ningún objetivo provechoso para el paciente y puede causarle dolor o sufrimiento innecesarios.

*Tratamiento fútil*¹⁸⁻²¹

Es aquel que puede tener una acción puntual sobre parámetros fisiológicos o químicos, pero no tiene impacto sobre los objetivos finales del tratamiento (mejorar el pronóstico, la calidad de vida, etc.).

Objetivo del tratamiento médico^{20,21}

El objetivo de un tratamiento médico no es solamente causar un efecto en cierta porción de la anatomía, fisiología o química del paciente, sino el beneficio global en su condición de persona.

*Dignidad humana*²²

La calidad o el estado de ser valorado, honrado o respetado. Tiene su fundamento en la propuesta moral de que cada vida humana tiene significado y valor intrínseco. Todos tenemos dignidad. No admite distintos niveles y es la misma para todos. No se pierde porque no depende del valor social, de la libertad o del placer.

En ciertas circunstancias, la prolongación de la vida física puede llegar a atentar contra la dignidad de la persona.

Mejor interés^{23,24}

Es la opción que una persona razonable consideraría más beneficiosa entre las opciones posibles. Este tipo de juicios deben estar basados en criterios justificables que valoren los perjuicios y los beneficios para evitar que se conviertan en juicios arbitrarios y parciales basados en preferencias personales o en el valor social del niño.

SECUENCIA PROPUESTA PARA EL ANÁLISIS¹⁷

Proponemos la siguiente guía sobre la base de la bibliografía y al trabajo de un grupo multidisciplinario que se reunió durante meses para la elaboración de este documento.

1. *Criterio diagnóstico:* Antes de cualquier

decisión de tipo ético sobre un paciente afectado de un error congénito del metabolismo, su diagnóstico debe estar lo suficientemente demostrado. Es preferible retrasar una decisión, a tomarla en situaciones en las cuales faltan datos, exámenes complementarios o tiempo de evolución que confirmen el diagnóstico. La certeza razonable, es sólo la certidumbre médica necesaria para tomar una decisión prudente.

2. *Pronóstico probable:* Suele ser difícil establecer pronósticos en pediatría, ya que la ciencia médica contiene muchas incertidumbres; no obstante, éstos deben establecerse sobre la base de la definición de la patología, el grado de afectación neurológica (severidad y reversibilidad), la experiencia médica y la revisión bibliográfica de casos similares.

El pronóstico debe incluir diferentes aspectos: sobrevida, problemas médicos (secuelas, discapacidades), costos afectivos y económicos y la calidad de vida futura.⁴

3. *Opinión del equipo tratante:* Debe surgir del intercambio interdisciplinario de todos los que intervienen en el tratamiento del paciente (médicos, personal de enfermería, trabajadores sociales, etc.). Esta reunión se realiza con el fin de discutir todos y cada uno de los temas puntualizados previamente: los valores morales en juego, las preferencias del paciente y su familia en el contexto social en que se encuentran, las alternativas terapéuticas y las consecuencias de cada una de ellas. Ciertamente, los Comités de Ética Hospitalarios pueden colaborar en el análisis y fundamentación de los problemas.^{2,3}

Es muy importante tener en cuenta que en algunas ocasiones puede haber más de una conducta aceptable y en otras, cualquier decisión puede resultar insatisfactoria, pero siempre debe elegirse alguna, ya que incluso no decidir nada es también una decisión. No es lo mismo continuar con las mismas medidas después de una reflexión grupal fundamentada y documentada, que hacerlo sin ningún análisis previo. La primera alternativa es moralmente de mayor valor.

4. *Información a los padres:* La conclusión

obtenida del paso anterior debe ser informada a los padres en forma completa y comprensible por el referente determinado por el equipo, lo mismo que el diagnóstico, el pronóstico, las alternativas de tratamiento en discusión y sus costos, como así también sus posibles beneficios y potenciales efectos adversos.

Los padres deben participar y manifestar sus opiniones, pero no tomar ellos mismos las decisiones, en especial cuando se trata de la suspensión de tratamientos. La indicación de la suspensión de un tratamiento o procedimiento es siempre un acto médico, aunque se debe tener en cuenta la opinión familiar.

5. *Tiempo de reflexión:* Los padres necesitan muchas veces un tiempo para clarificar sus puntos de vista en relación con las conductas que se les plantean y poder hablar entre ellos o con otros miembros de la familia, con amigos u otras personas de su confianza.¹⁷

CONCLUSIONES

El tratamiento de los niños portadores de errores congénitos del metabolismo que presentan daño neurológico grave al momento del diagnóstico plantea un complejo interrogante de orden moral: colocar, continuar o suspender un tratamiento desproporcionado o extremadamente complejo son decisiones que deben ser tomadas luego de una reflexión profunda. Si bien los tratamientos agresivos no están indicados, los pequeños pacientes y sus familias requieren medidas intensivas: gran responsabilidad, sensibilidad y compasión. Pensamos que tanto las definiciones de algunos términos esenciales, como el tener una secuencia de pautas para facilitar el análisis y la toma de decisiones en estos niños, es un tema pendiente en la literatura nacional y extranjera.

El ejercicio de la Medicina siempre ha tenido profundas connotaciones éticas, pero la evolución de la tecnología médica y la aparición constante de nuevas terapéuticas plantean situaciones clínicas cada vez más complejas, en las cuales la decisión moral forma parte de los problemas diarios. Por otro lado, el trabajo multidisciplinario es una herramienta valiosa que debemos incorporar de forma constante, ya que el aporte de cada uno de los integrantes del

equipo es de auténtica ayuda para tener en cuenta todos los valores comprometidos en el momento de la decisión.²⁴

No olvidemos que es indelegable la responsabilidad de cada uno de los profesionales implicados en los problemas de la práctica diaria, tanto como la de la institución en cuanto a la distribución justa de los recursos.

Esta misma forma de análisis de los problemas puede ser aplicada a otro tipo de enfermedades que presenten daño neurológico severo.

Agradecimiento

Al Dr. Horacio Lejarraga por la lectura crítica de este manuscrito. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Auerbach VH. Errores innatos del metabolismo. En: Nelson WE y col. Tratado de Pediatría. 15ª ed. Barcelona: Ed. Salvat, 1997:509-516.
2. Tealdi JC, Mainetti JA. Los comités hospitalarios de ética. Bioética: temas y perspectivas. Pub. Cient. N° 527, OPS 1990:54-60.
3. Lejarraga H. Los comités hospitalarios de ética. En: O'Donnell JC. Administración de Servicios de Salud. Perspectivas, nuevos servicios y modalidades. Buenos Aires: Ed. Fundación Hospital de Pediatría, 1999:152-192.
4. Luna F, Salles A. Comités de ética en instituciones hospitalarias. En: Decisiones de vida y muerte. 1ª ed. Buenos Aires: Sudamericana, 1995:49-51.
5. Drane J. Métodos de ética clínica. Bioética, temas y perspectivas. Pub. Cient. N° 527, OPS, 1990; 41-49.
6. Macklin R. La asignación de recursos escasos. En: Macklin R. Dilemas, 2ª ed. Buenos Aires: Atlántida, 1992:183-201.
7. Gracia D. El principio de justicia. En: Fundamentos de Bioética. Madrid: Eudema, 1989:285-293.
8. The Multi-Society Task Force on PVS. Medical aspects of the persistent vegetative state (1st. part). N Engl J Med 1994; 330:1499-1508.
9. The Multi-Society Task Force on PVS. Medical aspects of the persistent vegetative state (2nd part). N Engl J Med 1994; 330:1572-1579.
10. Andrews K. Recovery of patients after four months or more in the persistent vegetative state. BMJ 1993; 306:1600-1602.
11. Ashwal S, Eyman RK, Call TL, Schneider S. Life expectancy of children in the persistent vegetative state. Ann Neurol 1992; 32:454.
12. Heindl UT, Laub MC. Outcome of persistent vegetative state following hypoxic or traumatic brain injury in children and adolescents. Neuro-pediatrics 1996; 27:94-100.
13. Strauss DJ, Ashwal S, Day SM, Shavelle RM. Life expectancy of children in vegetative and minimally conscious state. Pediatr Neurol 2000; 23:312-319.
14. Comité de Ética Hospital Garrahan. Recomendaciones para la toma de decisiones terapéuticas en pacientes gravemente enfermos. Arch.argent.pediatr 1998; 96:399-403.
15. Alcalá Zamora J, Montans M. Dilemas éticos en el paciente crítico. En: Gómez Rubí J. Bioética y Medicina Intensiva. Barcelona: Edika Med, 1998: 141-152.
16. Sulmasy D. Muerte y dignidad humana. Cuadernos del Programa Regional de Bioética N° 4. Julio 1997:173-188.
17. Beca JP. Decisiones éticas en pediatría. Rev Chil Pediatr 1991; 62:327-331.
18. Nelson RM. Ética y provisión de tratamiento inútil, perjudicial o gravoso a los niños. Crit Care Med 1992; 20:427-429.
19. Gherardi C. Reflexiones sobre la futilidad médica. Conferencia en FLACSO, Buenos Aires, agosto 1999.
20. American Academy of Pediatrics. Committee on Bioethics. Guidelines on Forgoing Life-Sustaining Medical Treatment. Pediatrics 1994; 93 (3):532-537.
21. Schneiderman L, Jecker N, Jonsen A. Medical futility: Its meaning and ethical implications. Ann Intern Med 1990; 112(12):949-954.
22. García Guillén D. Ética de la calidad de vida. Cuadernos del Programa Regional de Bioética N° 2, abril 1996; 43-59.
23. Althabe M y col. Consenso sobre recomendaciones acerca de la limitación del soporte vital en terapia intensiva. Arch.argent.pediatr 1999; (6): 411-415.
24. Beauchamp T, Childress JF. Teorías de la justicia. En: Principios de Ética Biomédica. 1ª ed. Barcelona: Mason, 1999:319-378.