



REVISIÓN

Consideraciones éticas en el diagnóstico presintomático de ataxias espinocerebelosas autosómico dominante[☆]



M.H. Orozco-Gutiérrez^{a,b,c}, I. Cervantes-Aragón^a y D. García-Cruz^{a,*}

^a *Maestría en Ciencias, Instituto de Genética Humana Dr. Enrique Corona Rivera, Departamento de Biología Molecular y Genómica, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México*

^b *Doctorado en Genética Humana, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México*

^c *Instituto de Desarrollo en Ciencia e Investigación Biomédica S.C., Guadalajara, Jalisco C.P. 44680, México*

Recibido el 18 de diciembre de 2014; aceptado el 1 de junio de 2015

Accesible en línea el 21 de agosto de 2015

PALABRAS CLAVE

Asesoramiento genético;
Ataxias espinocerebelosas;
Diagnóstico presintomático;
Trastornos neurodegenerativos;
Ética

Resumen

Introducción: Existe información limitada de la realización de diagnóstico presintomático en ataxias espinocerebelosas (SCA) autosómicas dominantes. La llegada del diagnóstico molecular, además de brindar la posibilidad de realizar identificación en pacientes portadores de distintas enfermedades, permitió también la posibilidad de detectar enfermedades incluso antes de su presentación. Esto atrajo la atención sobre las implicaciones éticas que deberían ser consideradas en estos sujetos, con la finalidad de salvaguardar su bienestar físico y psicológico. **Desarrollo:** La SCA está compuesta por un grupo de trastornos neurodegenerativos con patrón de herencia autosómico dominante. Existen pocas publicaciones que describen el proceso de asesoramiento y los lineamientos considerados durante el proceso de diagnóstico presintomático. El número de integrantes de los equipos multidisciplinarios, sus áreas de especialidad y número de sesiones durante el asesoramiento es variable en cada uno de los trabajos analizados. Sin embargo, las bases para su realización tienen origen en documentos comunes, en los cuales algunos de los autores han participado en fechas más recientes.

Conclusiones: El diagnóstico presintomático debe ser realizado bajo lineamientos que salvaguarden el bienestar de los sujetos. Sería recomendable que el diagnóstico de SCA sea realizado solo a pacientes con clínica sugestiva, mayores de 18 años y con un riesgo mínimo del 50%. Deben estar disponibles esquemas de asesoramiento genético en todos aquellos centros que pretenden realizar diagnóstico de SCA antes de la presentación de síntomas.

© 2014 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

[☆] El presente trabajo no ha sido presentado en la reunión anual de SEN ni en otro foro.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: dianagarcr@hotmail.com (D. García-Cruz).

KEYWORDS

Genetic counsel;
Spinocerebellar
ataxia;
Presymptomatic
diagnosis;
Neurodegenerative
disorders;
Ethics

Ethical considerations in presymptomatic diagnosis of autosomal dominant spinocerebellar ataxias

Abstract

Introduction: Information on achieving presymptomatic diagnosis of spinocerebellar ataxia (SCA) is limited. The advent of molecular diagnosis makes it possible to identify the carriers of different diseases and has also introduced the prospect of detecting diseases even before their onset. This has drawn attention to the ethical implications that must be considered in these subjects with a view to preserving their physical and psychological well-being.

Development: SCA is composed of a group of neurodegenerative disorders with autosomal dominant inheritance. Only a few publications have described the genetic counselling processes and guidelines to be followed during the process of presymptomatic diagnosis (PSD). The size of the multidisciplinary teams, their areas of expertise, and the number of counselling sessions are different for each of the studies analysed here. However, the basis of presymptomatic diagnosis originates in common guidelines to which members of our team have contributed recently.

Conclusion: Presymptomatic diagnosis should be performed according to guidelines that safeguard the subjects' welfare. The diagnostic process is only recommended for patients over 18 years old with symptoms suggesting SCA, and a minimum risk of 50%. Genetic counselling programmes must be available in all centres that offer presymptomatic diagnosis of SCA.

© 2014 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Con la llegada del diagnóstico molecular y más tarde programas como el Proyecto del Genoma Humano se esperaba el advenimiento de grandes beneficios en distintas áreas del conocimiento, así como la posibilidad de brindar ventajas para la salud. Los objetivos primarios de la medicina genética fueron claros: diagnóstico, tratamiento y prevención de trastornos genéticos¹. Como resultado de esto, desde hace más de 3 décadas es posible realizar el diagnóstico molecular de trastornos genéticos como la enfermedad de Huntington (HD), Alzheimer, ataxias espinocerebelosas (SCA), polineuropatía familiar amiloide, entre otros trastornos neurodegenerativos. Lo anterior brindó la posibilidad de realizar los diagnósticos presintomático (DPS) y predictivo de algunas enfermedades neurodegenerativas antes de la presentación de signos y síntomas^{2,3}. Esta posibilidad pronto atrajo el interés en los aspectos éticos, con base en la controversia derivada del beneficio de conocer la susceptibilidad a un padecimiento para el cual aún no existe tratamiento curativo y no es posible modificar el desenlace clínico^{4,5}. Específicamente en el caso de la SCA, en el año 2010 se emitieron lineamientos por parte de la European Molecular Quality Genetics Network (EMQN) que describen los requerimientos para la realización de análisis presintomático en laboratorios afiliados a esta, con la finalidad de garantía de calidad⁶. Sin embargo, no existe un estándar que oriente sobre la realización de DPS en sujetos con riesgo de presentar esta enfermedad y en la actualidad se fundamenta en lineamientos éticos generales y otros diseñados para padecimientos como HD.

Objetivo

Analizar las consideraciones éticas, procedimientos de asesoramiento genético y recomendaciones derivadas de los

estudios que realizaron DPS de sujetos con riesgo de SCA.

Desarrollo

El DPS se define como el estudio que identifica a sujetos sanos que desarrollarán un trastorno genético si llegan a vivir lo suficiente⁷. Se considera que el DPS comenzó en 1983 con la identificación de sujetos en riesgo de desarrollar HD⁸. Debido a su origen y modo de herencia, la SCA se unió a este grupo de enfermedades neurodegenerativas que pueden ser diagnosticadas aun antes de la presentación de síntomas⁹.

Ataxias espinocerebelosas

Las SCA son un grupo de trastornos neurodegenerativos con patrón de herencia autosómico dominante, con síntomas causados por la disfunción del cerebelo y el tronco cerebral, así con sus vías y conexiones asociadas^{10,11}. La incidencia de la SCA se estima en 2-3 casos por 100.000 habitantes¹². Ruano et al. mediante un metaanálisis determinaron la prevalencia de SCA autosómica dominante entre 0 y 5,6 por 100.000 habitantes¹³, de igual forma Polo et al. en Cantabria identificaron una prevalencia de 0,29 casos por 100.000 habitantes¹⁴. Desde su identificación se han utilizado distintas clasificaciones, siendo la basada en los *loci* génicos la más aceptada¹⁵. Hasta la fecha más de 35 tipos han sido descritos¹⁶, y destacan las originadas por los repetidos CAG: SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA12, SCA17 y DPRLA; las cuales son responsables de más del 50% de los casos. Otras SCA tienen su origen en distintos tipos de repetidos, mutaciones puntuales y deleciones^{17,18}.

Las SCA autosómicas dominantes se caracterizan clínicamente por la presencia de ataxia cerebelosa progresiva,

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5631703>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5631703>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)