

CARTA AL DIRECTOR

A propósito del artículo: Síndrome de Hurler. Informe de un caso

Noel Taboada Lugo^{1*} 

¹Centro Provincial de Genética Médica de Villa Clara, Santa Clara, Villa Clara, Cuba

*Noel Taboada Lugo. noeltl@infomed.sld.cu

Recibido: 10/04/2023 - Aprobado: 15/06/2023

Señor Director:

El síndrome de Hurler fue descrito por primera vez por la Especialista en Pediatría alemana Gertrud Hurler, en 1919, y es uno de los 11 tipos de mucopolisacaridosis (MPS) descritos.⁽¹⁾ Debido a su baja frecuencia aparece con el código 93473 dentro del Registro de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos (ORPHA, por sus siglas en inglés),⁽²⁾ por lo que se considera muy pertinente la publicación de un informe de un caso diagnosticado en la Provincia de Villa Clara porque, como bien plantean los autores, resulta interesante y de interés para estudiantes y profesionales de la salud;⁽³⁾ sin embargo, se estima oportuno compartir algunas consideraciones respecto al referido artículo: en el acápite de la información del paciente se muestran dos fotografías suyas en las que se observa el patrón dismórfico facial característico de los pacientes que padecen MPS tipo I, pero no se hace referencia a la obtención del consentimiento informado de los padres o tutores, y se trata de un paciente de 12 años de edad, con posible discapacidad intelectual severa.⁽³⁾

Los estudiantes y los profesionales de la salud deben tener presente que la fotografía en Genética, por los datos que aporta en la evaluación clínica del paciente y de la familia, así como por la correlación fenotipo-genotipo, constituye un dato genético humano de tanta importancia como una muestra de ácido desoxirribonucleico (ADN) y como tal debe estar sujeta a las mismas normas éticas para su toma, con el consentimiento informado escrito, al igual que el resto de las muestras biológicas.⁽⁴⁾

La imagen de una persona forma parte de los datos sensibles que requieren ser protegidos. A tal fin es necesario obtener el consentimiento informado del paciente o del responsable legal, antes de su obtención. Se deberá tener especial cuidado en el respeto, no solo en el momento de la toma, sino también en el uso dado. La fotografía en Medicina solo está justificada si es realizada para beneficio directo de la persona a quien fue tomada o con fines docentes o de divulgación, siempre manteniendo el anonimato.⁽⁵⁾

En la práctica médica asistencial la fotografía puede ser un instrumento de inestimable valor para la evolución clínica de un caso, sobre todo en las lesiones dermatológicas y en enfermedades endocrino-metabólicas, pero en las

enfermedades genéticas, debido a su baja frecuencia, ha constituido un arma imprescindible en la delineación de fenotipos clínicos y, además, su publicación ha contribuido al desarrollo de la Genética Clínica como ciencia. En cualquiera de los casos el consentimiento informado debe obtenerse aún cuando no se mostrara el rostro y se cubrieran los ojos o las señas físicas particulares, como tatuajes que permitan su identificación.^(4,5)

La fotografía resulta ser un dato genético asociado a una persona identificable, por lo que su carácter es confidencial y su divulgación requiere de consentimiento previo. La Declaración Internacional sobre los datos genéticos humanos de la Organización de Naciones Unidas para la Ciencia y la Cultura tiene como objetivos velar por el respeto a la dignidad humana y las libertades fundamentales en la recolección, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos, así como establecer los principios por los que deberían guiarse los estados para elaborar sus legislaciones y sus políticas sobre estos temas.^(4,6)

El artículo 7 de esta declaración es relativo a la no discriminación y la no estigmatización de las personas y el artículo 8 se refiere al consentimiento para recolectar datos genéticos humanos o muestras biológicas, mientras que en el artículo 14, que versa sobre la privacidad y la confidencialidad, se plantea que los Estados deberían esforzarse por proteger la privacidad de las personas y la confidencialidad de los datos genéticos humanos asociados con una persona, una familia o, en su caso, un grupo identificable, de conformidad con el derecho interno compatible con el derecho internacional relativo a los derechos humanos.⁽⁶⁾

En Cuba la Resolución Ministerial No. 219/2007 del Ministerio de Salud Pública establece las normas éticas para la protección de la información genética de ciudadanos cubanos a los que se les realicen diagnósticos asistenciales o que participen en investigaciones en las que se accede a datos relativos al individuo y a sus familiares y que regula los aspectos relacionados con el consentimiento informado y expreso para recolectar datos genéticos.^(4,7)

Respecto al consentimiento informado en la obtención de fotografías en la práctica de la Genética Clínica otro detalle a tener en cuenta es que el universo de pacientes, generalmente, incluye población pediátrica y también personas con discapacidad intelectual. Cuando un paciente es declarado incompetente o incapaz para dar su consentimiento el problema inmediato que se le presenta al especialista es quién debe tomar la decisión y se entra en el campo de las decisiones de representación o sustitución. Para decidir debidamente el representante legal debe recibir una adecuada cantidad de información, la misma que hubiera recibido el paciente de haber sido capaz.⁽⁴⁾

El niño tiene que tener un representante legal que colabore en la búsqueda del beneficio directo, que puede ser cuestionable en el caso de la fotografía porque puede considerarse que la beneficencia mayor es para el médico que la emplea en publicaciones científicas, actividades docentes o presentaciones de casos y solo genera un beneficio directo para el paciente o la familia cuando el diagnóstico depende de una interconsulta médica coordinada por el Especialista en Genética Clínica en la que la fotografía pudiera tener un rol protagónico. Más que un beneficio directo en este caso debe hablarse de una no maleficencia.⁽⁴⁾

En el caso de las publicaciones médicas existen regulaciones propuestas por el Comité Internacional de editores en su acápite "Privacidad y confidencialidad de los pacientes y participantes en estudios" en el que se hace explícita la idea del consentimiento informado y se propone la exclusión de información que pueda identificar a los pacientes como nombres, fotografías y árboles genealógicos (solo se incluirá si esta información es esencial para los fines científicos y el paciente o el representante legal ha dado su consentimiento informado para la publicación; el artículo debe ser mostrado a los pacientes antes de ser publicado). Si la identidad del paciente es reconocible, la firma del modelo de consentimiento informado deberá acompañar el artículo enviado.^(4,8) Por otra parte, en el acápite Discusión se plantea que "ambos padres necesitan transmitir el gen defectuoso para que su hijo desarrolle este síndrome" pero, en opinión de los autores, es más apropiado el uso del término mutación para referirse al cambio en el material genético, o incluso el término variante de secuencia, de acuerdo a las más recientes recomendaciones del consenso conjunto del Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica y la Asociación de Patología Molecular,⁽⁹⁾ y se puede leer que "la alteración cromosómica ha sido identificada y se localiza en el brazo corto del cromosoma 4", pero los autores consideran oportuno recordar que este síndrome tiene una causa monogénica y no cromosómica, causada por mutaciones homocigotas o heterocigotas compuestas de las más de 201 mutaciones descritas en el gen Iduroninase Alpha L (IDUA, por sus siglas en inglés), como bien refiere el artículo, por lo que ha sido este gen el que se ha identificado y mapeado, el que se localiza o tiene su locus génico en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3).⁽¹⁾

Por último, los autores alegan que "las pruebas y el asesoramiento genético, al igual que tener un perfil completo de los antecedentes familiares, son importantes para los futuros padres con historia familiar del síndrome", por lo que solo resta recordar que en las enfermedades que se transmiten con un patrón de herencia autosómico recesivo, como la inmensa mayoría de los errores innatos del metabolismo, y el que ocupa no es la excepción, no se recogen antecedentes familiares de la enfermedad en los miembros de la pareja, toda vez que los mismos son portadores sanos, por lo que en este tipo de enfermedades resulta más pertinente indagar por los posibles lazos de consanguinidad parental o los antecedentes del síndrome en otros hermanos del *propósitus* o caso índice.

Con estas modestas observaciones el presente artículo cumple a cabalidad con el objetivo de incrementar el nivel de conocimientos de estudiantes y profesionales de la salud respecto a este síndrome genético de baja prevalencia, así como respecto a las normas éticas a tener en cuenta para el informe de casos que incluya fotografías de pacientes con enfermedades genéticas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sakuru R, Bollu PC. Hurler Syndrome. En: StatPearls [internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [citado 09/04/2023]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30335294/>

2. Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. París: Orphanet; 2023 [actualizado 30/01/2023; citado 09/04/2023]. Síndrome de Hurler; [aprox. 4 pantallas]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=93473
3. Chaviano Cárdenas Y, Céspedes Cárdenas J, Rodríguez Calvo MD. Síndrome de Hurler. Informe de caso. Acta Méd Centro [Internet]. 2023 [citado 09/04/2023];17(2):349-355. Disponible en: <https://revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/1758/1600>
4. Taboada Lugo N. El consentimiento informado en la práctica asistencial e investigativa de la Genética Clínica. Acta Méd Centro [Internet]. 2017 [citado 09/04/2023];11(3):88-100. Disponible en: <https://revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/775/1045>
5. del Valle MA, Albano LC, Orsi MC, Martínez Perea MC. Aspectos éticos de la toma y el uso de la fotografía en la práctica pediátrica. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2020 [citado 09/04/2023];118(2):S64-S68. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2020/v118n2a36s.pdf>
6. UNESCO [Internet]. París: UNESCO; 2023 [actualizado 16/10/2003; citado 09/04/2023]. Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos; [aprox. 10 pantallas]. Disponible en: <https://es.unesco.org/about-us/legal-affairs/declaracion-internacional-datos-geneticos-humanos>
7. Ministerio de Salud Pública. Resolución Ministerial No. 219/2007 [Internet]. La Habana: MINSAP; 2007 [citado 09/04/2023]. Disponible en: <http://legislacion.sld.cu/index.php?P=FullRecord&ID=181>
8. Usatine R. How to submit your medical images for publication in Med.Pix. West J Med [Internet]. 2000 [citado 09/04/2023];173(4):232. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1071096/>
9. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med [Internet]. 2015 [citado 09/04/2023];17(5):405-424. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4544753/>. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.