



**Academia Nacional Mexicana
de Bioética**



LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN:

**Derecho a recibir tratamiento quirúrgico
cardiovascular cuando así esté indicado.**

María Antonia González Noriega



ASPECTOS GENERALES DEL SÍNDROME DE DOWN

- Relación entre genotipo y fenotipo (Dr. Júrame Leguen 1959).
- Trisomía 21.
- Cromosoma 21 con sólo 225 genes, por ello compatible con la vida.
- Esperanza de vida hoy 50 -60 años. Antes el 30% moría en la lactancia y 50 % antes de los 5 años, por complicaciones cardiacas y pulmonares.
- Disminución en la prevalencia por diagnóstico prenatal y su posterior aborto eugenésico de 1.75 a 0.74 por mil.
- Diagnóstico prenatal: no invasivas por ecografía 60-80%., SDE 11 a 14; Triple cribado SDE 15 a 20. Invasivas: amniocentesis SDE 16 a 20 y biopsia de vellosidades coriales, con riesgo de aborto indirecto del 1 al 4 % y con una correlación de 1 aborto indirecto por 1 niño con S. Down identificado (Se identifican el 2.66%).

SUBGRUPOS TRISOMÍA 21

➤ **REGULAR:**

- **Incidencia 96 %**
- **47 cromosomas todas las células**
 - 1 gameto con un cromosoma 21 extra (producido en la meiosis) o
 - Primera división celular del cigoto

➤ **MOSAICO:**

- **Incidencia 1 – 2 %**
- **Error de distribución de cromosomas en segunda división o sucesivas.**

➤ **TRANSLOCACIÓN:**

- **Incidencia 3 – 4 %**
- **Padre portador de un cromosoma 21 extra fusionado normalmente al 14. (No tiene el síndrome)**
- **Componente hereditario 25 %**

INFLUENCIA DE LA EDAD DE LA MADRE

- Frecuencia general: 1 / 700

20 AÑOS	1/2000
30 AÑOS	1/1000
35 AÑOS	2.5/1000
40 AÑOS	9/1000
42 AÑOS	30/1000
48-50 AÑOS	1/12
En familias con antecedentes	Triplica

ALGUNAS CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS

Síndrome de Down

Cardiopatía congénitas	50%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Otitis serosa	50-70%
Atresia o estenosis duodenal	12%
Retraso mental IQ (25 a 75)	40 a 50%
Hipo e hipertiroidismo	15%
Problemas oculares	45%
Apnea obstructiva del sueño	45%
Sensibilidad aumentada a las infecciones	> 18
Enfermedad periodontal	90%

CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

PCA aislado	30%
PCA asociado con CIA y CIV	46%
Defecto en tabicación A-V	18%
CIV	14%
4/Fallot	3%
CIA	2%

MANEJO QUIRÚRGICO

- Detectar tempranamente cualquier cardiopatía.
- Evitar desarrollen hipertensión pulmonar.
- Prioridad en el manejo quirúrgico, como en el canal A-V completo recomendación antes de los 6 meses.
- Éxito quirúrgico del 8 a 9.5%.
- El mismo éxito quirúrgico comparado con la población sin síndrome de Down.

El síndrome de Down a través de la historia

- Culturas primitivas: Generación unívoca, equívoca (*telos*) y monstruosidad (alejados de Dios). Prácticas eugenésicas.
- Cultura griega: Especie humana se definía con el género de animalidad y el *logos* como diferencia específica. Prácticas de supresión y exclusión.
- Cultura cristiana: Decrece infanticidio y aumenta la exposición. Prácticas de acogida en asilos y orfanatos.
- Cultura del azar: Salud y enfermedad son naturales, no tiene una finalidad. La naturaleza va encontrando el equilibrio.

- Cultura naturalista: Especie: conjunto de caracteres que permanecen a través del tiempo de generación en generación. Los monstruos son individuos pero deformes.
- Cultura evolucionista: Selección natural de los más aptos. La caridad y la medicina sólo impide la acción de la naturaleza. Práctica eugenésica social.
- Cultura de lo práctico y lo útil: La vida que no merece ser vivida presupone un costo para la comunidad. Práctica hedonista.
- Cultura de la vida: Reconocimiento de la dignidad de la persona y defensa de su vida. Movimiento de liberación en pro de los derechos civiles. Prácticas de integración a la sociedad. Proliferación de asociaciones y fundaciones para el desarrollo integral.

- Cultura de la eugenesia moderna: Dos caminos
 - Investigación en ingeniería genética con finalidad terapéutica o previsoría de enfermedades hereditarias o congénitas.
 - Eliminación activa de *nasciturus*, auxiliado por el diagnóstico prenatal. Y supresión pasiva al no proporcionar tratamiento vital.
- Cultura de la legalidad:
 - Derechos Humanos.
 - Caso “Baby Doe” da pié a la Ley de Protección a niños con minusvalía en Estados Unidos de Norteamérica. Permeando a diversos países.
 - Ley de la no discriminación en México.





Persona y dignidad

- Necesario partir desde el nivel antropológico.
- “Es persona todo individuo de una especie cuyos miembros normales tienen la posibilidad de adquirir conciencia del propio yo y racionalidad”
Esa «posibilidad» radica en el ser, y no es necesario «actualizarla» para gozar de la condición de persona.
- Notas constitutivas del ser humano: interioridad, manifestación de la intimidad , libertad, capacidad de dar.

- Toda persona tiene dignidad y no depende de sus capacidades.
- La dignidad humana significa el valor interno, insustituible, incommensurable que le corresponde al hombre en razón de su ser, no por ciertos rendimientos que prestara ni por otros fines distintos de él mismo.
- La dignidad moral hace referencia al hecho de cómo se conduce el hombre a sí mismo de acuerdo a las exigencias de su ser natural. Esta dignidad moral es más una conquista que una posesión y depende del buen uso de la libertad.

Vida y calidad de vida

- La vida es condición fontal y fundante de cualquier Derecho Humano.
- La inviolabilidad de la vida humana es el primer imperativo ético para consigo mismo y para con los demás y esto tiene una validez universal.
- El derecho a la vida incluye el deber de no privar de la vida a ninguna persona, que puede hacerse de manera activa o pasiva, ese dejar morir, omitir deliberadamente un cuidado debido y necesario para la curación o supervivencia.

- No es lícito aplicar la eutanasia a un enfermo para evitarle sufrimientos o liberarle de una vida precaria, o por la presencia de una minusvalía o de una calidad de vida baja; tampoco es lícito negarle los medios ordinarios y proporcionados para preservar su vida.
- La vida tiene una prioridad y una precedencia sobre la calidad.
- La calidad de vida no puede ser el criterio normativo que decide y discrimina qué vidas son dignas de ser vividas y cuáles no, dando paso a pretensiones arbitrarias y subjetivas de los más fuertes contra los más débiles

- En un principio se había acuñado y promovido el término y la idea de calidad de vida para hacer que la vida misma fuera más respetada y promocionada en todas sus facetas.
- Dentro de todas las corrientes de bioética parecen que están ordenadas en dos grupos:
 - Las que sostienen un concepto de la vida humana no inviolable y que supeditan su respeto en función de determinados parámetros.
 - Las que afirman la inviolabilidad de toda vida humana en cualquiera de las fases de su desarrollo o involución, excluyendo entre otros la calidad de vida como criterio discriminador.

- Todo acto médico debe ser benéfico orientado a la conservación de la vida y a la mejora de las condiciones de ésta con una fundada esperanza de un efecto positivo y con el consentimiento del interesado (o del que tenga derecho).
- Apoyado con los principios de:
 - proporcionalidad y
 - voluntario indirecto.

- La probabilidad de éxito es otro factor importante, y por trabajos publicados, estas cirugías tienen una evolución satisfactoria entre un 89 a 91.5% .
- La responsabilidad del consentimiento informado recae tanto en el médico como en el paciente o su representante ante una persona incapaz. En la decisión sustituida se debe esclarecer si es a favor de los mejores intereses de la persona incapaz o por los suyos propios.

4

Distribución de los recursos de salud

- La economía debe ser un instrumento respecto a las personas, y no al revés.
- El criterio económico puede ser limitativo, pero no debe ser el único ni el principal criterio.
- No se debería aceptar tan fácilmente el argumento de que en un país no hay recursos suficientes para salvar vidas humanas:
 - Una mayor: eficiencia en la gestión, transparencia y dotación de los presupuestos sanitarios, aún a costa de otros presupuestos, puede resolver la cuestión en muchos casos.

- La etnicidad de la distribución de recursos se apoya en los principios de beneficencia, subsidiaridad y justicia.
- El gasto en salud ha crecido más aprisa que la riqueza generada en todos los países, al comportarse como un bien de consumo.
- La OMS recomienda a los países miembros, que se destine el 8 % del PIB a la asistencia sanitaria.
- México apenas alcanza el 6.1% pero tanto del gasto público como del privado, mucho menos que en otros países, aún de la región LA (2013).

- El costo económico más importante en salud es el no hacer nada, o seguir haciendo lo mismo, con las mismas prácticas médicas.
- Los paliativos resultan más costosos: en lo económico, en dolor y sufrimiento, en trabajo... para terminar en una muerte prematura.

Justicia y Equidad

- El pagar el costo de la enfermedad del otro está basada en la justicia distributiva:
 - Lo que uno es, tiene y hace, no pertenece totalmente a uno; se ha adquirido con ayuda de infinidad de elementos que la naturaleza y la humanidad nos ha proporcionado.
 - Tampoco se sabe en qué medida cada uno es culpable de los padecimientos de otros: un sistema que hace enriquecer a algunas personas, condenando a otras a la desnutrición, insalubridad o a la ignorancia.
 - Por ser naturalmente sociales, estamos obligados en justicia a cooperar, a ser solidarios. El rostro nos interpela.

Teorías sobre la distribución de recursos

- Teoría utilitarista:
 - La distribución de recursos debe hacerse de acuerdo a la eficiencia, debiendo utilizarse en aquellos que más pueden beneficiarse de ellos.
- Teoría rawlsiana:
 - Los recursos deben distribuirse de acuerdo con el criterio de equidad, de forma que lleguen a todos por igual, o en caso de desigualdad tengan preferencia aquellos que más lo necesitan, es decir, los más desfavorecidos.

- La equidad puede definirse como el hecho de tener la misma oportunidad de acceso a los servicios ante una misma necesidad.
- Pero también la equidad es dar más atención a los que padecen una mayor carga.

Medios extraordinarios y proporcionados:

- Para hacer justicia también hay que:
 - Aplicar el criterio prudencial tradicional de que no hay que aplicar medios extraordinarios o desproporcionados para prolongar la vida.
 - Determinar qué puede considerarse extraordinario y desproporcionado en cada situación es algo que concretar a cada momento y contexto, pero nunca de modo utilitario ni con injustas discriminaciones que no respeten la igualdad de todo ser humano y su dignidad fundamental.

- Medio ordinario o proporcionado es aquel que es de uso habitual pero que, de haber posibilidades de llevarse a cabo, proporcionaría un razonable beneficio al paciente.
- Medio desproporcionado es aquel que no proporcionan un beneficio sustancial para el enfermo, que no le es útil para preservar la vida u obtener una recuperación sustancial, sino prolongar el proceso de morir, o bien supone costos excesivos para él y su familia, o para la comunidad.

- Ante un tratamiento de coste elevado como es la cirugía cardiaca, y con recursos que siempre serán limitados, para todos, la selección dependerá, en este orden:
 - urgencia de la atención,
 - probabilidad de éxito y
 - lista de espera.

- Los derechos son correlativos con los deberes hacia uno mismo, los demás y la comunidad.
- Los derechos y las obligaciones derivan de la dignidad inherente a toda persona humana.
- Ambos, en el ámbito legal y no ético, derechos y obligaciones, pueden ser limitados por ley con el propósito de responder a las exigencias del bien común de la sociedad.

Derechos y obligaciones legales

- Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos:
 - Art. 1°. Todo individuo gozará de las garantías que otorga esta Constitución. Está prohibida la esclavitud. Queda prohibida toda discriminación.
 - Art. 4° : Derecho a la protección a la salud.
 - Nota: El derecho a la vida es una condición del ser humano que se encuentra inherente a su naturaleza, y es parte primaria y esencia del principio mismo de su existencia. No podemos entender la existencia de ningún otro derecho, sin la existencia y respeto del derecho a la vida, pues todos los demás son consecuencias del cumplimiento de esta garantía.

- Declaración Universal de los Derechos Humanos:
 - Art. 3° Derecho a la vida.
 - Art. 22° Derecho a la seguridad social.
 - Art. 25° Derecho a garantizar la ayuda en caso de enfermedad. La infancia tiene derecho a cuidados y asistencia especiales.
- Convención Americana de los Derechos Humanos:
 - Art. 4° Derecho a la vida.
 - Art. 11° Derecho al respeto de su honra y al reconocimiento de su dignidad.
 - Art. 19° Derechos del Niño.
 - Art. 24° Igualdad ante la Ley.

- Declaración de los Derechos del Niño:
 - Principio 4 Derecho a crecer y desarrollarse en buena salud... a disfrutar de servicios médicos adecuados.
 - Principio 5. El niño física o mentalmente impedido o que sufra algún impedimento social debe recibir el tratamiento, la educación y los cuidados especiales que requiere su caso particular.
 - - Principio 8. El niño debe, en todas las circunstancias, figurar entre los primeros que reciban protección y socorro.

- Ley Federal para Prevenir y Eliminar la Discriminación:

- Art. 1° El objetivo es de prevenir y eliminar todas las formas de discriminación que se ejerzan contra cualquier persona, así como la de promover la igualdad de oportunidades y de trato.
- Art. 2° Corresponde al Estado hacerla efectiva.
- Art. 3° Toda persona goce, sin discriminación alguna, de todos los derechos consagrados en la Constitución.
- Art. 9° Se considera como conductas discriminatorias:
 - VII Negar o condicionar los servicios de atención médica.
 - XIX Obstaculizar las condiciones mínimas necesarias para el crecimiento y desarrollo saludable, especialmente de las niñas y los niños.
 - XX Impedir el acceso a la seguridad social y a sus beneficios .
 - XXI Limitar el derecho a ... los servicios de atención médica adecuados.

➤ **Aceptar una vida discapacitada significa decirle a la sociedad que:**

- Las personas valemos por lo que somos.
- El modelo ideal de paternidad es aquel en donde los defectos de los hijos **NO** merman el amor.
- El valor y dignidad de una vida **NO** es susceptible de ser cuantificada en términos de capacidades o gastos económicos.
- Somos solidarios con una fragilidad que todos compartimos como miembros de una misma familia humana.

- Si la naturaleza, según Darwin, selecciona a los más aptos y condena a la muerte a los débiles e inadaptados, la medicina actúa en sentido contrario.
- Cuando una persona con SD recibe una atención adecuada desde su nacimiento:
 - aceptación plena en la familia,
 - atención temprana de acuerdo a sus necesidades,
 - educación escolar apropiada,
 - prevención, tratamiento y vigilancia de los problemas de salud,
 - y dispone de oportunidades, progresa en su desarrollo muy por encima de lo que se tenía preestablecido.

Conclusión final:

Todos los niños y niñas con síndrome de Down que padezcan una cardiopatía y que tengan indicación quirúrgica, tienen el derecho insoslayable de recibir ese tratamiento.