



## CARTAS AL EDITOR

### Hallazgo inesperado en el consejo genético

#### Unexpected finding in genetic advice

*Sr. Editor:*

El consejo genético es un proceso de comunicación mediante el cual, y con el conocimiento basado en los resultados obtenidos, el profesional médico, especialmente si es un genetista clínico, asesora para facilitar una elección personal informada, incluyendo información genética básica sobre la afección concreta y las consecuencias médicas, genéticas y sociales de los hallazgos que puedan desprenderse del estudio. Los diagnósticos prenatales, los análisis de histocompatibilidad en la donación de órganos y la caracterización de enfermedades y cánceres hereditarios son los estudios genéticos más utilizados actualmente.

En algunas situaciones clínicas de consultas de consejo genético, el estudio puede dar como resultado paralelo un diagnóstico de no paternidad cuando se identifica que el padre que acompaña al niño no puede ser su padre biológico y/o puede requerir realizar un estudio de paternidad para proporcionar un consejo genético adecuado a los padres (que desean tener descendencia y tienen ya un hijo afectado o cuentan con un antecedente de riesgo personal o familiar).

En los últimos años, se han publicado diversos estudios en los que se presentan resultados inesperados en estudios genéticos<sup>1-4</sup>. En 2007, una encuesta realizada en centros de trasplante de Estados Unidos mostró que el 70% había tenido casos de no paternidad<sup>5</sup>. Una revisión sistemática reveló que las tasas de no paternidad varían entre el 0,8% y el 30%<sup>6</sup>.

Estudios previos acerca de las actitudes profesionales muestran una amplia aceptación de la no revelación de la no paternidad<sup>1,5,7,8</sup>. En una encuesta realizada en el 2006, el 97,3% de los consejeros genéticos indicaron que la institución donde trabajaban no tenía una política clara acerca de cómo tratar este tema y guiar la práctica<sup>9</sup>.

Los argumentos para no revelar la información se basan en el principio de no maleficencia, según el cual esta revelación podría causar consecuencias desfavorables, que deben ser evitadas. Algunos autores opinan que, si se informa a ambos progenitores a la vez de la falsa paternidad, se desprotege a la madre, ya que puede encontrarse en una

situación social y económica más comprometida. Además, informando de la no paternidad ponemos al descubierto información que ella no quiere revelar y se genera, aún hoy en día, una situación de desigualdad de condiciones en muchas culturas. Por último, si los padres no han sido advertidos sobre esta posibilidad, podrían afectarse las relaciones familiares, influyendo también en el futuro de la crianza del niño y de la relación médico-paciente.

Los argumentos para la divulgación se basan en el principio de autonomía y los derechos individuales por encima de los de protección de daños hipotéticos. Los derechos individuales de conocer su historial genético podrían tener un gran impacto en las decisiones vitales futuras, por lo que el médico debería aportar esta información si está disponible. Si se han estudiado ambos miembros de la pareja, los 2 deben ser informados de los datos que se conozcan de cada uno de ellos y de las implicaciones que tienen para futuros hijos comunes. Esto se refiere al asesoramiento genético para el cual se efectuaron los análisis. Además, es importante conocer las posibles alteraciones en los hijos anteriores de la pareja para no transmitir la enfermedad.

Para afrontar la situación de una posible falsa paternidad tras un estudio genético, se pueden plantear varias opciones y la más adecuada sería adelantarse a la posibilidad del hallazgo de la no paternidad y que los padres firmen necesariamente un consentimiento informado antes de comenzar con las pruebas que llevarán a sustentar un consejo genético<sup>3</sup>. Esta opción puede generar discrepancias entre los miembros de la pareja y crear una situación de conflicto antes incluso de obtener los resultados de la paternidad<sup>2</sup>. Por ello se recomienda que sea en la primera entrevista cuando se establezcan los límites del asesoramiento que la pareja solicita. En este sentido, la ley de investigación biomédica<sup>10</sup> indica el derecho a recibir exclusivamente la información relacionada con los datos concretos para cuya obtención se solicitó el consentimiento informado (siempre que a criterio del médico responsable no conocer una información inesperada no suponga un perjuicio para la salud).

Antes del inicio de las pruebas del consejo genético, se puede plantear en el consentimiento informado que se incluirá un estudio de paternidad<sup>6</sup>. De esta forma, se les brinda la oportunidad a ambos de tener tiempo de afrontar posibles resultados inesperados, teniendo una entrevista con ambos o primero con la madre. El hallazgo de la no paternidad constituye parte del consejo genético y aun no siendo el objeto principal de estudio puede derivarse de

este, por lo que consideramos de obligado abordaje ante la pareja solicitante.

## Bibliografía

- Schroder NM. The dilemma of unintentional discovery of misattributed paternity in living kidney donors and recipients. *Curr Opin Organ Transplant*. 2009;14:196–200.
- Lucast EK. Informed consent and misattributed paternity problem in genetic counseling. *Bioethics*. 2007;21:41–50.
- Li D, Liao C. Incidental discovery of non paternity during prenatal testing of genetic disease. *Fetal Diagn Ther*. 2008;24:39–41.
- Turney L. The incidental discovery of non paternity through genetic carrier screening: An exploration of lay attitudes. *Qual Health Res*. 2005;15:620–34.
- Wertz DC, Fletcher JC. Ethics and medical genetics in the United States: A National survey. *Am J Genet*. 1988;29:815–27.
- Bellis MA, Hughes K, Hughes S, Ashton JR. Measuring paternal discrepancy and its public health consequences. *J Epidemiol Community Health*. 2005;59:749–54.
- Wertz DC, Fletcher JC, Mulvihill JJ. Medical genetics confront ethical dilemmas: Cross cultural comparisons among 19 nations. *Am J Hum Genet*. 1990;46:1200–13.
- Pencarinha DF, Bell NK, Edwards JG, Best RG. Ethical issues in genetic counseling: a comparison of MS counselor and medical geneticists perspectives. *J Genet Couns*. 1992;1:19–30.
- Soderdahl DW, Rabah D, McCune T, Colonna J, French R, Robey E, et al. Misattributed paternity in a living related donor: To disclose or not to disclose? *Urology*. 2004;64:590.
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica [consultado 9 Sept 2013]. Disponible en: <http://www.boe.es/boe/dias/2007/07/04/pdfs/A28826-28848.pdf>

M. Mercadal, A. Álvarez, G. Hernández y O. García-Algar\*  
*Servicio de Pediatría, Hospital del Mar, Barcelona, España*

\* Autor para correspondencia.  
 Correo electrónico: 90458@hospitaldelmar.cat  
 (O. García-Algar).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.09.010>

## Neumonitis por hipersensibilidad en el ámbito escolar<sup>☆</sup>



## Hypersensitivity pneumonitis in the school environment

*Sr. Editor:*

La neumonitis por hipersensibilidad es una enfermedad pulmonar con base inmunológica producida por diferentes antígenos que llegan al pulmón por vía inhalatoria, vehiculizados por polvo orgánico e inorgánico de procedencias muy diversas<sup>1</sup>, generalmente de origen ocupacional<sup>2</sup>. Las entidades más conocidas son el «pulmón del granjero» y el «pulmón del cuidador de aves». Las proteínas animales y vegetales causantes de esta afección son múltiples, siendo los hongos los más frecuentemente implicados<sup>3</sup>.

Schyler y Cornier<sup>4</sup> propusieron 6 criterios mayores y 3 menores, de los que se precisan 4 y 2, respectivamente, para confirmar la enfermedad. Lacasse et al. recomiendan una serie de criterios que, de cumplirse, se relacionan con un valor predictivo positivo del 96% que son: exposición a agente causal conocido, episodios recurrentes, síntomas 4-8 h después de la exposición, pérdida de peso, crepitantes y presencia de precipitinas en suero<sup>5</sup>.

Presentamos a un varón de 7 años con antecedentes de dermatitis atópica y alergia a alimentos (pescados y huevo). A los 3 años, comienza con cuadros de dificultad respi-

ratoria y sibilancias, atribuidos inicialmente a infecciones bronquiales, controladas con salbutamol a demanda. En este momento, vivía en un piso bajo con humedades y convivía con 2 agapornis desde hacía 2 años.

Posteriormente, precisa de 3 ingresos hospitalarios, presentando deterioro del estado general, fiebre elevada, dificultad respiratoria grave con hipoxemia mantenida (PO<sub>2</sub> < 60 mmHg), presencia de infiltrados pulmonares y leucocitosis. Estos cuadros clínicos se resolvían en pocos días. En las intercrisis presentaba fatiga y tos con el ejercicio, instaurándose tratamiento inhalado crónico con beta-2 agonistas de larga duración y corticoides cada 12 h, montelukast 5 mg y retirada de pájaros del domicilio.

En el estudio alergológico inicial, presentó pruebas cutáneas e inmunoglobulinas E específicas positivas para pólenes de gramíneas (sin síntomas estacionales) y hongos. Entre las exploraciones complementarias, destacan cifras elevadas de eosinófilos (20,5%). El proteinograma, el test del cloro en sudor, las radiografías de tórax intercrisis y la TAC de tórax se mantuvieron normales.

El estudio de función pulmonar mostraba alteraciones espirométricas obstructivas/restrictivas con test de broncodilatación positivo (> 12% y > 200 mL). La citología de esputos mostró presencia de espirales de Curschman, que pueden ser observados en el esputo de pacientes asmáticos. La determinación de IgG e IgE para antígenos fúngicos y aviares se muestra en la [tabla 1](#). El lavado broncoalveolar y la biopsia pulmonar fueron desestimados.

En sucesivas revisiones, el paciente continuó presentando afectación del estado general y estancamiento de peso. Preciso de varios ciclos de corticoides por vía oral y atención urgente en varias ocasiones por dificultad respiratoria e hipoxemia.

En una de las hospitalizaciones (2009), y tras una anamnesis exhaustiva en busca de desencadenantes, el niño refirió que en el colegio existían 2 grandes jaulas que contenían unos 30 pájaros ([fig. 1](#)). Se visitó el centro escolar, compro-

<sup>☆</sup> Este caso clínico fue presentado mediante comunicación tipo póster en el XXXIII Congreso de la Sociedad Española de Inmunología Clínica y Alergia Pediátrica, celebrado en Palma de Mallorca del 14 al 16 de mayo del 2009, siendo galardonado con el premio al mejor caso clínico de dicho congreso.