

# Dilemas éticos en niños con enfermedades neuromusculares y dependencias tecnológicas

Ethical dilemmas in children with neuromuscular diseases and technological dependencies

Pamela Salinas<sup>1</sup>, Francisco Prado<sup>1,2</sup>, Marcela Espindola<sup>3</sup>, María Victoria Herrero<sup>4</sup>, John Bach<sup>5</sup>

## Resumen

*En los últimos años, los cuidados respiratorios especializados, y en particular los cuidados respiratorios no invasivos y otros avances tecnológicos han contribuido a una mejor calidad de vida y sobrelivida de los pacientes con enfermedades neuromusculares. La naturaleza de las opciones terapéuticas (como ser la ventilación invasiva versus ventilación no invasiva, las cargas psicológicas, sociales y financieras) tienen ramificaciones éticas. Por lo tanto resulta esencial que los médicos comprendan todas las opciones terapéuticas y los factores psicosociales al informar a sus pacientes, en lo que tiene que ver con sus ventajas y desventajas y sus costos asociados, de modo que los padres puedan tomar decisiones informadas. Los nuevos desarrollos incluyen exámenes prenatales y neonatales más precisos, nuevas terapias genéticas y soporte respiratorio no invasivo para evitar episodios de fallas respiratorias y vías aéreas invasivas. Al empoderar a los pacientes y sus familias para educar y capacitar servicios personales de cuidados para que no deban depender de las instituciones y servicios de enfermería constante, y los recientes avances tecnológicos facilitan su permanencia en el hogar y dejan de estar atados a una vida dependiendo de la institución y los servicios de enfermería. Estos últimos infantilizan a los pacientes en lugar de promover su autonomía. Las consideraciones financieras, las terapias genéticas, el screening prenatal y las distintas opciones terapéuticas que promueven la autonomía, todos tienen implicancias éticas. Algunos de los avances discutidos en este artículo requieren un cambio de paradigma en la forma en que los médicos ven y tratan a estos individuos.*

## Summary

*In recent years, specialized and principally noninvasive respiratory care and other technological advances have better maintained quality of life and survival of patients with neuromuscular diseases. The nature of therapeutic options i.e. invasive vs. noninvasive, psychological, social, and financial constraints all have ethical ramifications. It is therefore essential that the clinicians understand all therapeutic options and psychosocial factors when informing patients as to their advantages, disadvantages, and associated costs so that the parents can make well informed decisions. New developments include more accurate prenatal and neonatal testing, new gene therapies, and noninvasive respiratory aids to avert episodes of respiratory failure and invasive airway tubes. Empowering patients and their families to educate and train personal assistance services rather than be dependent on institutions and ongoing nursing services and recent technological advances facilitates their remaining in their homes rather than be constrained to a lifetime of institutionalization and ongoing nursing services. The latter infantilizes patients rather than promotes autonomy. Financial considerations, gene therapies, prenatal screening, and therapeutic options that promote autonomy all have ethical implications. Some of the advances discussed in this article call for a paradigm shift in the way that clinicians see and treat these individuals.*

1. Servicio Pediatría. Clínica Las Lilas. Santiago. Chile.

2. Depto. Pediatría. Campus Centro Universidad de Chile. Servicio Pediatría Hospital Clínico San Borja Arriarán. Santiago. Chile.

3. Corporación Chilena. Familias Atrofia Muscular Espinal (FAME Chile). Centro de Salud Mental Familiar. Peñaflores. Chile.

4. Unidad Internación Kinesioterapia y Fisiatría. Hospital Petrona Villegas de Cordero. San Fernando. Argentina.

5. Rutgers. New Jersey Medical School. University Hospital. Newark. NJ. USA.

Clínica Las Lilas. Hospital Clínico San Borja Arriarán. Chile.

Fecha recibido: 24 de junio de 2015.

Fecha aprobado: 26 de febrero de 2016.

La sobrevivencia de pacientes con enfermedades neuromusculares (ENM) y dependencias tecnológicas especiales ha mejorado, entre otras acciones por los cuidados respiratorios especializados, como es la asistencia ventilatoria mecánica no invasiva prolongada (AVNI), incluyendo la ventilación con pieza bucal y protocolos de tos asistida<sup>(1-3)</sup>.

Esto se ha vinculado a mejoría en la calidad de vida relacionada a salud (CVRS) del paciente y su entorno familiar. Sin embargo, no siempre se obtiene el resultado esperado y las cargas psicológicas, sociales y financieras constituyen procesos que requieren desarrollar evaluaciones en el dominio de la bioética. Especialmente desde la perspectiva moral de las familias y en la dimensión vivencial de lo que realmente significa criar, educar y rehabilitar a un niño(a) con discapacidad, cuando aquello trastoca la estructura y funcionalidad del modelo familiar, aún más en aquellos con ventilación mecánica prolongada<sup>(4,5)</sup>.

Actualmente en enfermedades genéticas, como es el caso de la atrofia muscular espinal (AME)<sup>(6)</sup>, existe el desarrollo científico para conocer las mutaciones genéticas específicas y la expresión de genes reguladores que modifican la presentación fenotípica de la enfermedad y por ende las posibilidades de un mayor compromiso muscular, incluida la falla ventilatoria.

Del mismo modo las posibilidades de tratamiento sistémico e intratecal, que modifican estas expresiones fenotípicas a través de probandos genéticos, se están desarrollando por medio de estudios clínicos en pacientes con AME tipo 1 y 2<sup>(6,7)</sup>.

Ambas perspectivas abren nuevos desafíos técnicos, pero fundamentalmente éticos, al surgir la posibilidad de screening neonatal y antenatal para estudio de deleciones en el gen de supervivencia de motoneuronas (SMN) tipo 1, como en el número de copias del gen regulador SMN tipo 2. Es así como la posibilidad del tamizaje neonatal podría identificar pacientes susceptibles de tratamiento con oligonucleótidos intratecales o terapia genética con vectores virales en etapa previa al compromiso respiratorio y la identificación del número de copias seleccionando mejores probandos para las mismas terapias<sup>(6,7)</sup>. Por el contrario, en otras culturas, creencias religiosas y legislaciones, los estudios genéticos antenatales, en etapas tempranas del embarazo, han definido algoritmos para consejería a los padres de prácticas abortivas, en aquellas situaciones que se estima una alta posibilidad de una presentación clínica temprana (AME tipo 1)<sup>(8)</sup>.

La industria farmacéutica ha monopolizado el desarrollo y comercialización posterior de las terapias de muy alto costo antes mencionadas, buscando familias y pacientes para incluir en estudios de investigación, que

inevitablemente generan expectativas sobre los padres, quienes desconocen si la financiación de los mismos en el tiempo será posible, una vez se demuestre efectividad, seguridad y apropiadas evaluaciones de costo efectividad, desde la perspectiva de lo socialmente aceptable. Esta valoración ética parece no estar sustentada aún, menos en los países de economías intermedias como son los nuestros en América latina.

Los desafíos terapéuticos, sin duda también familiares, que son posibles con nuevas tecnologías aplicadas, requieren incluir principios bioéticos considerados como la suma de conocimientos que orientan en un sentido racional la acción humana de promover el bien (bienestar) y evitar el mal. Estos se pueden resumir en autonomía, beneficencia, equidad (justicia) y no maleficencia<sup>(9,10)</sup>.

El desarrollo de la AVNI y protocolos de tos asistida ha permitido mejorar la historia natural de casi la totalidad de las ENM especialmente la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y AME, no obstante, en algunas de ellas con deterioro progresivo, como es la AME tipo 1 en lactantes, caracterizadas por su evolución mortal sin apoyo ventilatorio, existe controversia en la factibilidad técnica del soporte con AVNI durante las etapas tempranas de la vida, especialmente en aquellos lactantes con trastorno de la deglución por compromiso bulbar severo que impida sostener SpO<sub>2</sub> estables sobre 95%. En función de esta controversia, es frecuente que se planteen consideraciones contrapuestas respecto a las implicancias bioéticas que dichas decisiones provocan en los pacientes, sus familias y la sociedad<sup>(10-16)</sup>.

No obstante, incluso en estos pacientes con compromiso bulbar severo y con imposibilidad de deglutir, pero sin la espasticidad y distonía de los músculos faríngeos, presente en enfermedades del sistema nervioso central como son algunas variantes de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), con compromiso de las motoneuronas superiores que condicionan colapso y obstrucción de la vía aérea superior<sup>(1,17)</sup>, es posible beneficiarlos estableciendo AVNI, protocolos de tos asistida y alimentación por gastrostomía, independiente del grado de autonomía ventilatoria.

De esta manera, evitando la traqueostomía, es posible mantener el lenguaje, disminuir el riesgo de lesiones secundarias sobre la vía aérea, impactar en aspectos de CVRS y disminuir los costos sanitarios<sup>(1,12,17)</sup>.

Una situación similar sucede cuando los requerimientos de soporte ventilatorio progresan y los pacientes requieren ventilación continua durante las 24 horas del día, y manejo de las secreciones en la vía aérea con tos debilitada que impide la limpieza natural de ésta. En estas condiciones, es posible evitar la traqueostomía, e incluso retirarla con protocolos de AVNI con pieza bucal y tos asistida utilizados en forma complementaria<sup>(1)</sup>.

Es por lo tanto deseable que los aspectos bioéticos involucrados en el manejo de pacientes con enfermedades crónicas, progresivas y potencialmente letales deben ser fuertemente considerados al momento de decidir, en conjunto con los pacientes y sus familias, terapias de ventilación mecánica y que la traqueostomía no sea la única alternativa planteada por desconocimiento de los proveedores de salud de la AVNI. Por esto es fundamental comunicar con claridad todas las alternativas posibles, AVNI, ventilación a través de traqueostomía o sólo acompañamiento; informando las ventajas, desventajas y costos asociados. Las decisiones de tratamiento deben considerar no sólo aspectos de viabilidad técnica, sino los principios bioéticos ya mencionados, donde la AVNI tiene ventajas considerables.

Respetando el principio de justicia es importante que los sistemas sanitarios entiendan la importancia de abordar los reembolsos necesarios para prestaciones de cuidados domiciliarios o *homecare* que incluyan dicha cobertura costo-efectiva y costo-eficiente.

El escenario natural de estos pacientes debe ser su hogar con la red de apoyo de su familia, generando estrategias de transferencia temprana al domicilio, y evitar la hospitalización y/o traqueostomía deban ser considerados por los equipos de salud, con el apropiado empoderamiento, educación y capacitación de los cuidadores informales o formales para consolidar este desenlace de manera segura. Este proceso debe respetar la dinámica, ritmo y funcionalidad de cada familia en especial, con la apropiada consejería de modelos multiprofesionales de salud mental.

La AVNI es la alternativa principal en pacientes que evolucionen con insuficiencia respiratoria aguda y crónica, que cumplen con criterios de selección. Para ello, se requieren actividades organizadas en el domicilio, que incluye monitorización de parámetros clínicos, supervisión de profesionales y educación continua al paciente y su familia. En el grupo de niños con enfermedades respiratorias crónicas, es útil especialmente en ENM, cifoescoliosis, síndrome apneas obstructivas del sueño y fibrosis quística; pudiendo alterar la historia natural de la enfermedad al iniciarse al momento de identificar hipoventilación nocturna, sin esperar al deterioro clínico funcional ya evidente en vigilia.

El compromiso respiratorio en las enfermedades neuromusculares es causa frecuente de morbilidad y la insuficiencia ventilatoria de mortalidad prematura. A lo largo de los últimos 10 años se ha transitado desde la contemplación de la historia natural de estas enfermedades a recomendaciones tanto anticipatorias como integrales en los cuidados respiratorios.

El cambio más sustantivo en estas recomendaciones es la inclusión rutinaria de AVNI y de protocolos com-

plementarios de tos asistida. Consecuentemente, no sólo se ha consolidado el rol de la AVNI, iniciada oportunamente al confirmar hipoventilación nocturna, sino también, como la mejor estrategia para entregar ventilación mecánica prolongada en aquellos pacientes que requieren soporte ventilatorio total o por más de 20 horas en el día, reservando la indicación de TQT exclusivamente para quienes tengan compromiso bulbar severo con colapso de la vía aérea, generalmente como ya se mencionó en enfermedades del SNC, secundaria a compromiso de la motoneurona superior y espasticidad de los músculos supraglóticos, que impidan mantener en forma continua la SpO<sub>2</sub> sobre 95% pese a AVNI y protocolos de tos asistida.

Es así como estas estrategias han permitido la supervivencia, con buena CVRS, en pacientes con DMD por más de 20 años<sup>(2)</sup> y pacientes con AME Tipo 1 por más de 10 años evitando la necesidad de traqueostomizar<sup>(1,12)</sup>.

Las decisiones técnicas involucradas deben considerar decisiones éticas que solo son validadas al ser tomadas con las familias, respetando su constitución y modelo particular. Para aquello el relacionarse a través de toda la información disponible facilita la toma de decisión, alivia las cargas y disminuye gastos sanitarios de no calidad.

En este marco general, ¿qué aspecto constituye una controversia que deba ser abordada desde una perspectiva ética de los máximos y los mínimos socialmente aceptables? Sin duda que los aspectos de financiamiento de quién y qué se paga son fundamentales para dar una dimensión moral a las cargas financieras involucradas. Costos de ventilación prolongada en instituciones y en domicilio a través de traqueostomía son estrategias que en la gran mayoría de las familias constituyen cargas financieras y en la CVRS criticables desde una dimensión técnica y ética. Por el contrario los cuidados que incluyen la AVNI, evitando la traqueostomía se traducen en un mejor empoderamiento y deliberación de las familias a través de las responsabilidades individuales, con cuidados fundamentalmente entregados por las familias, con financiamientos gubernamentales limitados a lo que es posible pagar desde una perspectiva socialmente aceptable, equilibrando los principios de beneficencia y justicia.

## Conclusiones

Nuevos tratamientos orientados a la cura de estas enfermedades de base genética, logrando evoluciones clínicas más gentiles no deben alterar las terapias de mantención ya consolidadas.

Estos nuevos escenarios generan nuevos desafíos para decisiones éticas, respetando y conociendo la pers-

pectiva moral de los pacientes y sus familias, más que considerando el paradigma actual de imponer el concepto de CVRS visualizado por los proveedores de salud.

Los cambios paradigmáticos que han permitido sustentar el soporte de la bomba respiratorio de forma no invasiva, complementados y favorecidos por protocolos de tos asistida, manual y mecánica, deben ser considerados como una primera opción frente a establecer ventilación mecánica prolongada a través de traqueostomía.

La relación con la industria farmacéutica y con la industria de equipamientos médicos debe ser abordada, los derechos de las familias a la inclusión es un objetivo éticamente resguardable y técnicamente posible.

## Referencias bibliográficas

1. **Bach J, Gonçalves MR, Hon A, Ishikawa Y, De Vito E, Prado F, et al.** Changing trends in the management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure: recommendations of an international consensus. *Am J Phys Med Rehabil* 2013; 92(3):267-77.
2. **Bach J, Decicco A.** Forty-eight years with duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2011; 90(10):868-70.
3. **Chatwin M, Tan H, Bush A, Rosenthal M, Simonds A.** Long term non-invasive ventilation in children: impact on survival and transition to adult care. *PLoS One* 2015; 10(5):e0125839.
4. **Woodgate R, Edwards M, Ripat J, Borton B, Rempel G.** Intense parenting: a qualitative study detailing the experiences of parenting children with complex care needs. *BMC Paediatr* 2015; 15:197.
5. **Carnevale F, Alexander E, Davis M, Rennick J, Troini R.** Daily living with distress and enrichment: the moral experience of families with ventilator-assisted children at home. *Pediatrics* 2006; 117(1):e48-60.
6. **Gillingwater T, Murray L.** How far away is spinal muscular atrophy gene therapy? *Expert Rev Neurother* 2015; 15(9):965-8.
7. **Wirth B, Barkats M, Martinat C, Sendtner M, Gillingwater T.** Moving towards treatments for spinal muscular atrophy: hopes and limits. *Expert Opin Emerg Drugs* 2015; 20(3):353-6.
8. **Sasongko T, Salmi A, Zilfalil B, Albar MA, Mohd Z.** Permissibility of prenatal diagnosis and abortion for fetuses with severe genetic disorder: type 1 spinal muscular atrophy. *Ann Saudi Med* 2010; 30(6):427-31.
9. **Simonds A.** Respiratory support for the severely handicapped child with neuromuscular disease: ethics and practicality. *Semin Respir Crit Care Med* 2007; 28(3):342-54.
10. **González X, Salinas P, Farias A, Rodríguez C.** Aspectos éticos de la ventilación mecánica domiciliaria. *Neumol Pediatr* 2008; 3(Supl 1):83-6.
11. **Chatwin M, Bush A, Simonds A.** Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Arch Dis Child* 2011; 96(5):426-32.
12. **Bach J.** Long-term survival in Werdnig-Hoffman disease. *Am J Phys Med Rehabil*. 2007; 86(5):339-45.
13. **Bach J.** The use of mechanical ventilation is appropriate in children with genetically proven spinal muscular atrophy type I: the motion for. *Paediatr Respir Rev* 2008; 9(1):45-50.
14. **Mitchell I.** Spinal muscular atrophy type 1: what are the ethics and practicality of respiratory support? *Paediatr Respir Rev* 2006; 7(Suppl 1):S210-1.
15. **Wilkinson D, Gillam L.** Should long-term ventilation be offered in severe spinal muscular atrophy. *J Paediatr Child Health* 2013; 49(10):813-4.
16. **Gray K, Isaacs D, Kilham H, Tobin B.** Spinal muscular atrophy type I: do the benefits of ventilation compensate for its burdens? *J Paediatr Child Health* 2013; 49(10):807-12.
17. **Bach J, Vega J, Majors J, Friedman A.** Spinal muscular atrophy type I quality of life. *Am J Phys Med Rehabil* 2003; 82(2):137-42.

**Correspondencia:** Dr. Francisco Prado.  
Correo electrónico: panchoprado2004@gmail.com