

Enfermería y Bioética:

Principios, dilemas y decisiones éticas en el cuidado de la salud



COMPILADORES:

DRA. CRUZ XIOMARA PERAZA DE APARICIO PhD

FCTA YOEL LÓPEZ GAMBOA PhD

Enfermería y Bioética:

Principios, dilemas y decisiones éticas
en el cuidado de la salud

COMPILADORES:

DRA. CRUZ XIOMARA PERAZA DE APARICIO PhD

FCTA YOEL LÓPEZ GAMBOA PhD

Todos los derechos reservados:

Cualquier forma de reproducción, distribución, comercialización o transformación de esta obra solo puede llevarse a cabo con la autorización de los titulares de los derechos, excepto según lo permitido por la ley. El contenido de este texto, puede ser utilizado con fines académicos y de investigación, siempre y cuando se mencione la cita de los autores de esta obra. La infracción de los derechos mencionados puede constituir un delito contra la propiedad intelectual.

Por favor, póngase en contacto con Ediciones GESICAP (<https://edicionesgesicap.com/>) si necesita fotocopiar o escanear alguna parte de esta obra.

© Cruz Xiomara Peraza de Aparicio.

© Yoel López Gamboa.

© Editorial: Ediciones GESICAP

Texto arbitrado bajo la modalidad doble par ciego.

El Carmen, Manabí, Ecuador

<https://edicionesgesicap.com>

ISBN: 978-9942-626-29-5

Depósito Legal: 1ra Edición: Ediciones Gesticap, Calle 24 de julio y Ave. 3 de julio, El Carmen, Manabí, Ecuador.

Derechos de autor © Mayo de 2025.

Cómo citar este libro:

Peraza de Aparicio, C.X y López Gamboa, Y. (2025). Enfermería y bioética: principios, dilemas y decisiones éticas en el cuidado de la salud. Ediciones GESICAP. 179 pp.

Equipo Editorial:

Edición y Maquetación: Sergio Alejandro Rodríguez Hernández

Revisión y Corrección: Xenia Pedraza González

Diseño de Portada: Sergio Alejandro Rodríguez Hernández.

Toda la información relacionada al contenido del texto es responsabilidad de los autores.

Contenido

Presentación: / 1

Bioética y Salud: Reflexiones sobre genética, enfermedades raras y práctica asistencial/ 2

Comprendiendo la Bioética: Una mirada a su pasado para entender el presente / 6

Relación entre la Bioética y las enfermedades raras / 19

Relación entre la Bioética y la resiliencia en las enfermedades raras / 31

Relación entre la Bioética en investigación y tratamiento de las enfermedades raras / 41

Principios bioéticos en la práctica diaria del profesional de enfermería / 52

Respetando la autonomía del paciente: el compromiso del profesional de enfermería / 64

La confidencialidad como fundamento de la confianza: un vínculo esencial en el cuidado / 75

El final de la vida: Aspectos bioéticos para el profesional de enfermería / 88

Genética y Bioética: Implicaciones para el profesional de enfermería / 105

Donación y trasplante de órganos: Perspectivas para el profesional de enfermería / 118

Cuidado de grupos vulnerables: El profesional de enfermería y la bioética / 131

Síndrome de laron: Un estudio único en crecimiento y protección / 142

Miopatía nemalínica: Desentrañando la debilidad, encontrando la resiliencia / 153

Esclerosis lateral amiotrófica: Entendiendo el desafío, buscando la esperanza / 165

Presentación

La bioética se ha convertido en una disciplina esencial para guiar la toma de decisiones en medio de los rápidos avances científicos y tecnológicos. Sus principios fundamentales, que incluyen la autonomía, la beneficencia, la no maleficencia y la justicia, ofrecen un marco ético para enfrentar los dilemas que surgen en la práctica clínica, la investigación y las políticas de salud. A lo largo de su evolución histórica, la bioética ha ampliado su alcance, pasando de la ética médica tradicional a abordar cuestiones más amplias como la ética ambiental, la investigación con animales y la inteligencia artificial. Este crecimiento refleja la necesidad de un enfoque ético integral que abarque los diversos desafíos que plantea el progreso científico y tecnológico. Por la significación del tema se hizo una compilación de 11 artículos propiamente de la bioética sumando tres casos clínicos de enfermedades raras y una carta al editor. Se espera el texto sirva de referencia para el tratamiento de los temas que allí se han abordado.

Bioética y Salud:

Reflexiones sobre genética, enfermedades raras
y práctica asistencial

Fcta Yoel López Gamboa PhD



Carta al Editor

Me dirijo a usted con el fin de presentar una carta al editor que sintetiza los principales hallazgos y reflexiones derivadas del análisis de diversos documentos académicos centrados en la bioética y su aplicación en el ámbito de la salud. Los documentos revisados abordan una amplia gama de temas, desde la evolución histórica de la bioética hasta sus implicaciones en áreas específicas como la genética, las enfermedades raras, la práctica de enfermería y el final de la vida.

El análisis de estos documentos revela la creciente importancia de la bioética como disciplina que guía la toma de decisiones en un contexto de avances científicos y tecnológicos sin precedentes. La bioética, con sus principios de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia, proporciona un marco ético para abordar los dilemas que surgen en la práctica clínica, la investigación y las políticas de salud, Rippel y otros (2016). Su evolución histórica refleja la expansión de su alcance, desde la ética médica tradicional hasta cuestiones más amplias como la ética ambiental, la investigación con animales y la inteligencia artificial (Bossert, L & Hagendorff, T, 2021).

Uno de los temas recurrentes en los documentos analizados es la importancia de la bioética en el contexto de las enfermedades raras. Estas patologías, que afectan a un pequeño porcentaje de la población, pero tienen un impacto significativo en la vida de los pacientes y sus familias, plantean desafíos éticos particulares relacionados con el diagnóstico, el acceso a tratamientos y la investigación (Gubert y otros 2024). La bioética, al promover principios como la equidad, la justicia y la solidaridad, juega un papel crucial en la búsqueda de soluciones para mejorar la calidad de vida de las personas que viven con enfermedades raras (Garrafa,2023).

La práctica de la enfermería, como se destaca en varios de los documentos, se encuentra intrínsecamente ligada a la bioética. Los profesionales de enfermería se enfrentan a dilemas éticos en su práctica diaria, desde la aplicación de nuevas tecnologías hasta la atención al final de la vida (Andrade Pizarra y otros,2023). La bioética proporciona un marco para la toma de decisiones éticas en estas situaciones, guiando la actuación de los profesionales y promoviendo el respeto a la autonomía del paciente, la confidencialidad y la justicia en la distribución de recursos (Tacumá Prada y otros,2021)

La formación continua en bioética se presenta como una necesidad para fortalecer la competencia ética de los profesionales de enfermería y garantizar una atención de calidad. En un mundo cada vez más complejo y tecnológicamente avanzado, la bioética se erige como una herramienta indispensable para guiar la acción humana y asegurar que los avances científicos y tecnológicos se utilicen de manera responsable y ética (Aldana de Becerra y otros 2020). Los documentos analizados subrayan la necesidad de un diálogo y una colaboración continuos entre las diversas partes interesadas para abordar los desafíos éticos que plantea el progreso científico y tecnológico, promoviendo la equidad, la justicia y el respeto por la dignidad humana.

Atentamente,

Fcta Yoel López Gamboa PhD

Referencias Bibliográficas

- Aldana de Becerra GM, Tovar BE, Vargas Y, Joya NE. Formación bioética en enfermería desde la perspectiva de los docentes. Rev. latinoam. bioet [Internet]. 23 de abril de 2021 [citado 23 de abril de 2021];20(2): 121-141. Disponible en: <https://doi.org/10.18359/rlbi.5063>
- Alves Rippel, J. Alvarenga de Medeiros, C.A. Maluf, F. Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos y Resolución CNS 466/12: análisis comparativo. Rev. bioét. (Impr.). 2016; 24 (3): 603-12. <http://dx.doi.org/10.1590/1983-80422016243160>
- Andrade-Pizarro, Lisbeth Madelayne, Bustamante-Silva, Joseline Stefanie, Viris-Orbe, Sandra Maricela, & Noboa-Mora, Clara Jeniffer. (2023). Retos y desafíos de enfermería en la actualidad. Revista Arbitrada Interdisciplinaria de Ciencias de la Salud. Salud y Vida, 7(14), 41-53. Epub 30 de agosto de 2023. <https://doi.org/10.35381/s.v.v7i14.2525>
- Bossert, L & Hagendorff, T (2021) Animals and AI. The role of animals in AI research and application – An overview and ethical evaluation, Technology in Society, Volume 67, 101678, ISSN 0160-791X, <https://doi.org/10.1016/j.techsoc.2021.101678>.
- (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0160791X21001536>)
- Garrafa, V (2023). Salud Colect 19 20 Oct 20232023 • <https://doi.org/10.18294/sc.2023.4491>
- Gubert, I. C., Saruwatari Zavala, G., Vergés de López, C., López, G. L., Scrigni, A. V., Sotomayor, M. A., Rueda Castro, L., Cardozo de Martínez, C. A., Benites Estupiñán, E. M., Ledesma, F. M., & Sorokin, P. (2024). Interrogantes bioéticos en enfermedades poco frecuentes: derechos humanos, algoritmos diagnósticos e inteligencia artificial. Revista Iberoamericana De Bioética, (26), 01–15. <https://doi.org/10.14422/rib.i26.y2024.004>
- Tacumá Prada, Claudia Patricia y Tovar Riveros, Blanca Elpidia. (2021). La relación entre Bioética y Salud Pública. Revista Latinoamericana de Bioética, 21 (2), 143-156. Publicación electrónica del 31 de diciembre de 2021. <https://doi.org/10.18359/rlbi.5020>

Comprendiendo la Bioética:

Una mirada al pasado para entender el presente

Understanding Bioethics:

A look at its past to understand the present

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>; Docente titular2 Enfermería UMET

Licda Esp María del Pilar García Mc Collins

mdelpilargarcía@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0005-2687-7569>. Docente aux lab Enfermería UMET



Resumen

La bioética es el estudio sistemático de las dimensiones morales de las ciencias de la vida y la atención médica, se centra en la aplicación de principios y valores éticos a la toma de decisiones en la atención médica, la investigación y las políticas de salud. Objetivo: Analizar la evolución histórica de la bioética, desde sus raíces en la ética médica tradicional hasta sus dimensiones contemporáneas, para comprender su papel crucial en la resolución de los dilemas éticos actuales en medicina, ciencia y tecnología. Material y Método: El documento se basa en una investigación documental, mediante revisión sistemática sobre eventos históricos, casos emblemáticos y publicaciones fundamentales en el campo de la bioética, se emplea un enfoque cronológico, dividiendo la historia de la bioética en tres períodos principales: orígenes y fundamentos, surgimiento y consolidación, y diversificación y globalización. Discusión: El documento resalta la expansión del alcance de la bioética, que va más allá de la relación médico-paciente tradicional para abarcar temas más amplios como la ética ambiental, la investigación con animales y la biotecnología. También señala la creciente influencia de las perspectivas culturales y religiosas en el discurso bioético. Conclusiones: El documento concluye enfatizando la importancia continua de la bioética para navegar los dilemas éticos planteados por las nuevas tecnologías y las crisis sanitarias mundiales. Subraya la necesidad de un diálogo y una colaboración continuos entre las diversas partes interesadas para abordar estos desafíos de manera eficaz.

Palabras clave: Dilemas éticos, principios bioéticos, derechos humanos, trato digno

Summary

Bioethics is the systematic study of the moral dimensions of the life sciences and health care. It focuses on applying ethical principles and values to decision-making in health care, research, and health policies. Objective: To analyze the historical evolution of bioethics, from its roots in traditional medical ethics to its contemporary dimensions, to understand its crucial role in resolving current ethical dilemmas in medicine, science, and technology. Material and Method: The document is based on documentary research, through a systematic review of historical events, landmark cases, and fundamental publications in bioethics. It employs a chronological approach, dividing the history of bioethics into three main periods: origins and foundations, emergence and consolidation, and diversification and globalization. Discussion: The document highlights the expanding scope of bioethics, moving beyond the traditional doctor-patient relationship to encompass broader issues such as environmental ethics, animal research, and biotechnology. It also notes the growing influence of cultural and religious perspectives on bioethical discourse. Conclusions: The document concludes by emphasizing the ongoing importance of bioethics in navigating ethical dilemmas posed by new technologies and global health crises. It underscores the need for continued dialogue and collaboration among diverse stakeholders to address these challenges effectively.

Keywords: Ethical dilemmas, bioethical principles, human rights, dignified treatment

Introducción

La bioética, como disciplina que examina las dimensiones éticas de la vida y la atención médica, ha experimentado una evolución profunda a lo largo de la historia. Sus raíces se hunden en los albores de la práctica médica, donde códigos éticos como el Juramento Hipocrático establecían las bases para la conducta médica, enfatizando la relación médico-paciente y el principio de no maleficencia. Sin embargo, los avances científicos del siglo XX, como el Desarrollo de antibióticos, las transfusiones de sangre y las tecnologías de soporte vital, plantearon nuevos dilemas éticos que desafiaron las normas tradicionales (Elío-Calvo, 2020).

El contexto de la posguerra, marcado por las atrocidades de la experimentación médica nazi, impulsó la necesidad de un marco ético más sólido y universal. En este escenario, la bioética emergió como un campo interdisciplinario que buscaba abordar las cuestiones éticas planteadas por la ciencia y la tecnología en relación con la vida humana (López-Muñoz, 2020).

La acuñación del término “bioética” por Van Rensselaer Potter en 1970 reflejó esta necesidad de integrar la ética con la biología y el medio ambiente (Rotondo de Cassinelli, 2017). Las diversas perspectivas en bioética, especialmente aquellas basadas en principios sociales, procesos de reflexión ética, guías y mecanismos de toma de decisiones, necesitan métodos para evaluar su impacto social. Aunque existen herramientas como algoritmos éticos, diagramas de flujo y rutas críticas para resolver conflictos, estas no siempre garantizan soluciones definitivas (Ramos-Zúñiga y otros, 2022).

El Informe Belmont de 1979 sentó las bases de la bioética moderna al establecer los principios de autonomía, beneficencia y justicia como pilares fundamentales para la toma de decisiones éticas en la atención médica y la investigación (Sánchez López y otros, 2021). La bioética se expandió más allá de la medicina clínica, abarcando áreas como la ética ambiental, la investigación con animales y la biotecnología. Casos emblemáticos como el de Karen Ann Quinlan y el caso del bebé Doe contribuyeron a la consolidación de estos principios y a la definición del campo de la bioética (Universidad de Desarrollo, 2021).

A partir de la década de 1990, la bioética experimentó una creciente diversificación y globalización, incorporando perspectivas culturales y religiosas diversas. El Desarrollo de nuevas tecnologías, como la genómica, la reproducción asistida, la edición genética y la inteligencia artificial, planteó desafíos éticos sin precedentes (Bergel, 2017). En respuesta a estas complejidades, surgieron enfoques como la bioética feminista, la bioética de la discapacidad y la bioética ambiental, que buscan abordar las desigualdades y las injusticias en el ámbito de la salud y la tecnología (López de la Vieja, 2014).

La pandemia de COVID-19 evidenció la importancia crucial de la bioética en la toma de decisiones en salud pública, la distribución de recursos y la investigación. La crisis sanitaria global planteó dilemas éticos complejos, como la priorización de pacientes en unidades de cuidados intensivos, la asignación equitativa de vacunas y la implementación de medidas de salud pública que restringían libertades individuales (Ten Have, 2023). En un mundo cada vez más interconectado y tecnológicamente

avanzado, según Castejón García (2023) la bioética se erige como una herramienta indispensable para guiar la acción humana y asegurar que los avances científicos y tecnológicos se utilicen de manera responsable y ética, en beneficio de la humanidad y el planeta.

La bioética, con su enfoque en los valores y principios morales, proporciona un marco para la toma de decisiones informadas y justas en situaciones complejas, promoviendo la equidad, la justicia y el respeto por la dignidad humana en un contexto globalizado. Por lo interesante del tema el objetivo de este artículo es analizar la evolución histórica de la bioética, desde sus raíces en la ética médica tradicional hasta sus dimensiones contemporáneas, para comprender su papel crucial en la resolución de los dilemas éticos actuales en medicina, ciencia y tecnología

Metodología

La metodología empleada en este estudio se basa en una exhaustiva investigación documental, que incluye una revisión sistemática de la literatura especializada en bioética. Se consultaron revistas indexadas, reconocidas por su rigor académico y su enfoque en temas bioéticos, abarcando un período que comprende desde el año 2015 hasta la actualidad. La búsqueda se centró en artículos que exploran los orígenes, la evolución y los desafíos contemporáneos de la bioética, con el objetivo de obtener una visión integral y actualizada del campo.

Se utilizaron bases de datos electrónicas como PubMed, Scopus y Web of Science para acceder a las revistas indexadas. Se emplearon palabras clave relevantes, como "bioética", "historia de la bioética", "principios bioéticos", "dilemas éticos" y "tecnologías emergentes", combinadas con operadores booleanos para refinar la búsqueda. Los criterios de inclusión se centraron en artículos publicados en revistas con alto factor de impacto, escritos en inglés o español, y que abordaran de manera explícita la temática de la historia y evolución de la bioética.

Se excluyeron artículos que se centraban únicamente en un área específica de la bioética, como la bioética clínica o la bioética de la investigación, sin proporcionar una perspectiva histórica. También se excluyeron artículos que no cumplían con los criterios de calidad académica, como la revisión por pares y la claridad metodológica. La selección final de artículos se sometió a un análisis crítico para evaluar la calidad de la evidencia y la pertinencia de la información para el objetivo del estudio.

Este enfoque metodológico, basado en la investigación documental y la revisión sistemática de la literatura, permitió obtener una base sólida de información para analizar la evolución histórica de la bioética y comprender su relevancia en el contexto actual. La consulta de revistas indexadas especializadas en bioética garantizó la calidad y la pertinencia de la información, proporcionando una visión actualizada y fundamentada de los debates y desafíos que enfrenta este campo en constante evolución.

1. Orígenes y Fundamentos (hasta la década de 1960)

La ética médica, como conjunto de principios morales que guían la práctica de la medicina, ha estado presente desde la antigüedad. Códigos éticos, tanto implícitos como explícitos, han buscado regular la conducta de los médicos y proteger el bienestar de los pacientes. El Juramento Hipocrático, uno de los códigos más antiguos y conocidos, sentó las bases de la ética médica occidental, enfatizando la relación médico-paciente y el deber del médico de “no dañar” (Lizaraso Caparó & Benavides Zúñiga, 2018).

Este principio de no maleficencia, junto con otros preceptos hipocráticos como la beneficencia y la confidencialidad, constituyeron la base de la ética médica tradicional durante siglos. Sin embargo, los avances científicos y tecnológicos del siglo XX plantearon nuevos desafíos éticos que no podían ser resueltos con los códigos tradicionales. El Desarrollo de antibióticos como la penicilina, las transfusiones de sangre y las tecnologías de soporte vital abrieron un abanico de posibilidades médicas, pero también generaron dilemas éticos sin precedentes (Herreros Ruiz-Valdepeñas & Bandrés Moya, 2015) y (Neisser., 2015)

La capacidad de prolongar la vida de manera artificial, la posibilidad de realizar trasplantes de órganos y el surgimiento de la genética médica plantearon interrogantes sobre el inicio y el final de la vida, la autonomía del paciente y la justa distribución de los recursos médicos. Estos dilemas pusieron de manifiesto la necesidad de una reflexión ética más profunda y sistemática que pudiera abordar las complejidades de la medicina moderna (Ostos, 2024).

El contexto de la posguerra, marcado por las atrocidades de los experimentos médicos nazis y otros abusos durante la Segunda Guerra Mundial, intensificó la necesidad de una ética médica más sólida y universal. La revelación de los horrores perpetrados en nombre de la ciencia médica generó una profunda conmoción y una demanda de responsabilidad ética en la investigación y la práctica médica (Enciclopedia del Holocausto, 2018).

El Código de Núremberg, desarrollado en respuesta a los juicios por crímenes de guerra, estableció principios éticos para la investigación médica en seres humanos, como el consentimiento informado y la evaluación de riesgos y beneficios. Este código representó un hito en la historia de la ética médica, al reconocer la importancia de la protección de los derechos y la dignidad de los participantes en la investigación (Sánchez López y otros, 2021).

Sin embargo, los dilemas éticos continuaron surgiendo con el avance de la medicina y la tecnología. La década de 1960 fue testigo de un creciente debate sobre temas como el aborto, la eutanasia, la reproducción asistida y la experimentación con animales (Picón Jaimes y otros, 2021). Estos debates pusieron de manifiesto la necesidad de un campo interdisciplinario que pudiera abordar las cuestiones éticas planteadas por la ciencia y la tecnología en relación con la vida humana.

En este contexto, la bioética emergió como una disciplina que buscaba integrar la ética con la biología, la medicina, el derecho y las ciencias sociales. La bioética se propuso como un espacio de diálogo y reflexión para abordar los desafíos éticos de la medicina y la biotecnología, con el objetivo de proteger la dignidad humana y promover el bienestar individual y social.

2. Surgimiento y consolidación de la Bioética (Décadas de 1970 y 1980)

El surgimiento de la bioética como disciplina formalizada se puede rastrear a la década de 1970, una época marcada por una creciente conciencia de los dilemas éticos planteados por los avances en la ciencia y la tecnología. En 1970, el bioquímico Van Rensselaer Potter acuñó el término “bioética” en su libro “Bioética: un puente hacia el futuro”, proponiendo una nueva disciplina que integrara el conocimiento biológico con los valores humanos para asegurar la supervivencia de la humanidad y la protección del planeta. La visión de Potter era amplia, abarcando no solo la ética médica, sino también la ética ambiental y la responsabilidad social de la ciencia (Potter, 1971)

Un hito fundamental en la consolidación de la bioética fue la publicación del Informe Belmont en 1979. Este informe, elaborado por la Comisión Nacional para la Protección de Sujetos Humanos de Investigación Biomédica y del Comportamiento de Estados Unidos, surgió como respuesta a los abusos éticos cometidos en investigaciones médicas, como el infame estudio de Tuskegee sobre la sífilis (Departamento de Salud, Educación, y Bienestar., 1979). El Informe Belmont estableció tres principios básicos para la investigación con seres humanos: respeto por las personas (autonomía), beneficencia y justicia. Estos principios se convirtieron en pilares fundamentales de la bioética moderna, guiando la toma de decisiones éticas en la investigación y la atención médica (Salvador y otros, 2014).

La bioética se expandió rápidamente más allá del ámbito médico, abarcando una amplia gama de temas relacionados con la vida, la salud y el medio ambiente. La ética ambiental, la investigación con animales, la biotecnología y la ingeniería genética se convirtieron en áreas de interés para la bioética. Esta expansión reflejó la creciente complejidad de las interacciones entre la ciencia, la tecnología y la sociedad, y la necesidad de un enfoque ético integral para abordar los desafíos emergentes (Pérez, 2021) y (González Martínez & León Paoletti, 2022).

En su constante evolución, esta ciencia ha trascendido los límites de la medicina clínica para abarcar un amplio espectro de cuestiones éticas relacionadas con la vida, la salud y el medio ambiente. La ética ambiental, por ejemplo, examina las responsabilidades morales de la humanidad hacia el planeta, abordando temas como la conservación de la biodiversidad, el cambio climático y la sostenibilidad, proporciona así un marco para analizar las implicaciones éticas de las acciones humanas sobre el medio ambiente y promover prácticas que aseguren la salud del planeta para las generaciones futuras.

Por otro lado, la investigación con animales y la biotecnología han planteado desafíos éticos que la bioética se ha encargado de analizar. La experimentación con animales, si bien ha contribuido al avance de la medicina, plantea interrogantes sobre el bienestar animal y la justificación moral de su uso en la investigación. La biotecnología, con sus avances en ingeniería genética y manipulación de organismos vivos, presenta dilemas éticos sobre la modificación de la naturaleza, la seguridad alimentaria y las implicaciones sociales de estas tecnologías. La bioética proporciona un espacio para el debate y la reflexión sobre estos temas, buscando un equilibrio entre el progreso científico y la protección de los valores éticos y sociales.

Casos judiciales emblemáticos también jugaron un papel crucial en la consolidación de la bioética. El estudio de Tuskegee, llevado a cabo entre 1932 y 1972, constituye una de las violaciones más atroces de la ética médica en la historia reciente. Este experimento, que privó a hombres afroamericanos con sífilis de un tratamiento efectivo, la penicilina, con el fin de observar la progresión natural de la enfermedad, representa un flagrante desprecio por los principios fundamentales de la bioética: autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia. La justificación de los investigadores, centrada en la observación del curso natural de la enfermedad, resulta inaceptable ante la evidencia del daño infligido a los participantes (Universidad de Desarrollo, 2021). La prolongación del estudio, incluso después de la disponibilidad de la penicilina, evidencia una falta de humanidad y de profesionalismo científico. Este caso no solamente vulneró los derechos humanos básicos, sino que también socavó la confianza en la investigación médica, especialmente entre las comunidades marginadas.

El caso de Karen Ann Quinlan en 1975, una joven que quedó en estado vegetativo persistente tras una sobredosis de drogas y alcohol, generó un intenso debate sobre el derecho a morir y la toma de decisiones médicas en pacientes incapacitados. La decisión de la Corte Suprema de Nueva Jersey de permitir que los padres de Quinlan retiraran el soporte vital marcó un precedente importante en el reconocimiento de la autonomía del paciente y el derecho a rechazar tratamientos médicos. (Universidad de Desarrollo, 2021)

Este caso tuvo un impacto significativo en la evolución de la bioética, impulsando la creación de los comités de ética hospitalaria, que se encargan de asesorar y guiar la toma de decisiones en situaciones médicas complejas que involucran dilemas éticos (Bermeo de Rubio & Pardo Herrera, 2020) (Clínica Medellín, 2021). El caso Quinlan desde el punto de vista del Derecho, sentó un precedente importante en la jurisprudencia estadounidense y abrió el camino para una mayor discusión sobre el derecho a morir con dignidad y la autonomía del paciente en la toma de decisiones sobre su propia atención médica.

Otro caso relevante fue el “caso bebé Doe” en 1982, que involucró a un bebé con síndrome de Down y una fístula traqueoesofágica. Los padres del bebé decidieron no autorizar la cirugía correctiva, lo que llevó a un debate nacional sobre la discriminación contra las personas con discapacidad y la toma de decisiones médicas en neonatos. El caso bebé Doe impulsó la promulgación de leyes para proteger los derechos de los recién nacidos con discapacidad y asegurar que recibieran atención médica adecuada (Universidad de Desarrollo, 2021).

Este caso también tuvo un impacto significativo en la legislación y las políticas de salud en Estados Unidos, impulsando la promulgación de leyes para proteger los derechos de los recién nacidos con discapacidad y asegurar que recibieran atención médica adecuada. La controversia generada por el caso Baby Doe también contribuyó a una mayor conciencia sobre la importancia de la bioética en la toma de decisiones médicas y la necesidad de considerar los derechos y el bienestar de todos los pacientes, independientemente de su condición médica o discapacidad (Rubio Bermeo & González González, 2020).

El surgimiento y la consolidación de la bioética en las décadas de 1970 y 1980 sentaron las bases para

un campo interdisciplinario que abordara las cuestiones éticas planteadas por la ciencia, la medicina y la tecnología. La bioética se convirtió en un espacio de diálogo y reflexión, donde profesionales de la salud, científicos, filósofos, teólogos y representantes de la sociedad civil se reunían para discutir los desafíos éticos y buscar soluciones justas y equitativas. Así mismo se consolidó como una herramienta esencial para guiar la toma de decisiones en un mundo cada vez más complejo, donde los avances científicos y tecnológicos planteaban interrogantes sobre la vida, la muerte, la salud y el bienestar humano (Escuela de Postgrado de Medicina y Sanidad, 2025).

3. Diversificación y globalización (Desde la década de 1990 hasta la actualidad)

La bioética, en su evolución contemporánea, se erige como un campo transdisciplinario de alcance global, donde convergen diversas perspectivas culturales y religiosas. Esta pluralidad de enfoques enriquece el análisis de dilemas éticos complejos, tales como la investigación con seres humanos, el consentimiento informado y la distribución equitativa de recursos sanitarios. La necesidad de un diálogo intercultural se torna imperativa para la construcción de consensos que respeten la diversidad de valores y creencias, sin menoscabar los principios fundamentales de la dignidad humana y la justicia (Garrafa, 2022).

El avance vertiginoso de las nuevas tecnologías, especialmente en los campos de la genómica, la reproducción asistida, la edición genética y la inteligencia artificial, plantea desafíos éticos inéditos. La capacidad de modificar el genoma humano, por ejemplo, suscita interrogantes profundas sobre los límites de la intervención humana, las posibles consecuencias a largo plazo y la equidad en el acceso a estas tecnologías (Flores, 2022).

De manera análoga, la integración de la inteligencia artificial en la práctica médica demanda una reflexión rigurosa sobre la autonomía del paciente, la responsabilidad profesional y la transparencia en la toma de decisiones. La atención médica integral, que exige integrar datos de laboratorio, observación clínica e historial del paciente para diagnósticos complejos y decisiones terapéuticas, permanece fuera del alcance de la automatización completa. En otras palabras, la complejidad inherente a la práctica clínica actual impide que la tecnología reemplace por completo el juicio y la experiencia humana en la atención del paciente (García-López y otros, 2023).

En respuesta a las desigualdades e injusticias persistentes en la sociedad, emergen enfoques bioéticos críticos, como la bioética feminista, la bioética de la discapacidad y la bioética ambiental. Por su parte Rivera Sanín (2022) argumenta que la bioética feminista va más allá de la simple inclusión de las mujeres o el tratamiento de los problemas de las mujeres, y propone un enfoque crítico que examina las estructuras de poder y las desigualdades sociales, así mismo destaca la importancia de conceptos como la autonomía relacional, la vulnerabilidad y la interseccionalidad para enriquecer el campo de la bioética y promover la justicia social. En general, el análisis aboga por una bioética más inclusiva, crítica y comprometida con la transformación social.

La bioética ambiental, por su parte, examina la relación ética entre los seres humanos y el medio ambiente, abogando por la sostenibilidad y la justicia ecológica. La relación entre la sociedad humana y la biósfera es compleja, con consecuencias que van desde cambios ambientales hasta extinciones biológicas, impulsadas por el crecimiento de la población humana y el Desarrollo tecnológico (Márquez Vargas, 2021).

La actividad científica ha generado cuestionamientos sobre si la relación del ser humano con otras especies se basa en la supervivencia o la interdependencia. Esto plantea la cuestión de la responsabilidad humana hacia el futuro de las especies y la biósfera. La ética ambiental, que combina la bioética y la ecología, busca un equilibrio para evitar posiciones extremas. Es necesario abordar las cuestiones ambientales en la educación, desde una perspectiva ética y de responsabilidad, para asegurar el futuro de la especie humana y la biodiversidad (Otero Lamas & Pratt Rosales, 2024)

La pandemia de COVID-19 evidenció la relevancia crucial de la bioética en la gestión de crisis sanitarias globales. La distribución equitativa de recursos limitados, como vacunas y respiradores, generó debates éticos intensos sobre los principios de justicia y equidad. Asimismo, la investigación acelerada de tratamientos y vacunas planteó dilemas sobre el equilibrio entre la protección de los participantes y la urgencia de encontrar soluciones. Estas situaciones de crisis, demandan políticas públicas donde se consideren los dilemas éticos (Acosta Sariego, 2020).

La globalización de la bioética implica la necesidad de establecer marcos éticos internacionales que permitan abordar los desafíos comunes, respetando las particularidades culturales y los contextos locales. Para lograr una muerte digna en el contexto de una enfermedad terminal, las necesidades humanas trascienden lo que la ciencia y la tecnología médica pueden ofrecer, si bien la tecnificación del proceso de morir tiene limitaciones para satisfacer estas necesidades, esto no implica que carezca por completo de aspectos positivos.

Es decir, aunque la tecnología médica no puede cubrir todas las necesidades para una “buena muerte”, su uso no está exento de valor en el proceso. En este sentido, se reconoce que hay un balance entre las limitaciones y los aportes de la tecnificación en el acompañamiento al final de la vida, lo anterior sugiere la importancia de complementar la atención médica con un enfoque humanizado que considere las necesidades emocionales, sociales y espirituales del paciente (García Sánchez & García Garcés, 2021)

La colaboración entre instituciones académicas, organizaciones internacionales y gobiernos es fundamental para promover la investigación ética, la formación de profesionales en bioética y la formulación de políticas públicas que garanticen el respeto a los derechos humanos y la dignidad de todas las personas (Biscioni y otros, 2023).

La bioética, comenta Jiménez Arriaga (2024) como disciplina reflexiva y crítica, desempeña un papel fundamental en la construcción de sociedades más justas y equitativas. Su capacidad para anticipar y analizar los dilemas éticos que surgen del avance científico y tecnológico, así como su compromiso con la promoción de los derechos humanos y la justicia social, la convierten en una herramienta indispensable para la toma de decisiones responsables en el ámbito de la salud y la vida.

Conclusiones

- La bioética ha evolucionado desde sus raíces en la ética médica tradicional hasta convertirse en un campo transdisciplinario que aborda las complejas intersecciones entre la ciencia, la tecnología y la sociedad.
- El surgimiento de la bioética fue impulsado por los avances científicos y tecnológicos del siglo XX, que generaron dilemas éticos sin precedentes, así como por la necesidad de responder a las atrocidades cometidas en nombre de la ciencia médica.
- La bioética contemporánea se caracteriza por su diversidad y globalización, integrando una pluralidad de perspectivas culturales y religiosas para abordar dilemas éticos complejos relacionados con la vida, la salud y el medio ambiente.
- En respuesta a las desigualdades e injusticias sociales, han surgido enfoques bioéticos críticos, como la bioética feminista, la bioética de la discapacidad y la bioética ambiental, que buscan examinar las estructuras de poder y promover la justicia social.
- La bioética se ha consolidado como una herramienta esencial para guiar la toma de decisiones responsables en un mundo cada vez más complejo, donde los avances científicos y tecnológicos

Bibliografía

- Biscioni, D. N., Rocha-da Cunha, T., & Albuquerque, A. (2023). Bioética y Derechos Humanos en una mirada latinoamericana. *Revista de Bioética y Derecho* (57). <https://doi.org/https://dx.doi.org/10.1344/rbd2022.55.37449>
- Castejón García, R. (2023). La Inteligencia Artificial y su impacto en la bioética contemporánea. *Labor Hospitalaria*, 2(339). Retrieved 21 de 02 de 2025, from www.laborhospitalaria.com/la-inteligencia-artificial-y-su-impacto-en-la-bioetica-contemporanea/
- Flores, J. (2022). Evolución de las tecnologías de reproducción asistida. Una mirada desde la biomedicina. *Inter disciplina*, 10(28). Retrieved 25 de 02 de 2025, from https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2448-57052022000300355
- García Sánchez, E., & García Garcés, L. (2021). Tecnicar la muerte. Los riesgos de deshumanizar los cuidados al final de la vida. *Humanidades (Montevideo. En línea)* (10). Retrieved 25 de 02 de 2025, from http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2301-16292021000200005
- Herreros Ruiz-Valdepeñas, B., & Bandrés Moya, F. (2015). Historia ilustrada de la Bioética. Retrieved 22 de 02 de 2025.

- López-Muñoz, F. (03 de 05 de 2020). Segunda Guerra Mundial: cómo los atroces experimentos de los nazis dieron lugar al nacimiento de la bioética. Retrieved 23 de 02 de 2025, from BBC News: <https://www.bbc.com/mundo/noticias-52501865>
- Neisser, A. (2015). Las primeras investigaciones con seres humanos. Em B. Herreros Ruiz-Valdepeñas, & F. Bandrés Moya, *Historia Ilustrada de la Bioética* (pp. 66-80). Retrieved 26 de 02 de 2025.
- Otero Lamas, M., & Pratt Rosales, I. J. (2024). El camino de la ética ambiental a la ecología humana. *Medicina y ética*, 35(2). <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2024v35n2.01>
- Pérez, I. (2021). Comité de ética hospitalaria: una instancia ineludible para el nutricionista clínico. *Rev. Nutr. Clin. Metab*, 4(1 supl), 56-64. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://revistanutricionclinicametabolismo.org/index.php/nutricionclinicametabolismo/article/view/321/533>
- Picón Jaimes, Y. A., Orozco Chinome, J. E., David Lozada, I., & Moscote Salazar, L. R. (2021). Enfermedad, eutanasia y aborto: una reflexión desde la bioética. *Revista Médica de Risaralda*, 27(1). <https://doi.org/https://doi.org/10.22517/25395203.24659>
- Potter, V. R. (1971). *Bioethics: Bridge to the Future*. Prentice-Hall,. Retrieved 26 de 02 de 2025.
- Rivera-Sanín, M. L. (2022). Perspectivas feministas para la Bioética. *Revista Colombiana de Bioética*, 17(1). <https://doi.org/https://doi.org/10.18270/rcb.v17i2.3864>
- Rotondo de Cassinelli, M. T. (2017). Introducción a la bioética. *Revista Uruguaya de Cardiología*, 32(3), 240-248. <https://doi.org/https://doi.org/10.29277/ruc/32.3.4>
- Acosta Sariego, J. R. (2020). Los desafíos bioéticos y biopolíticos develados por la pandemia COVID-19. *Debate • Rev Cubana Salud Pública*, 46(suppl 1). Retrieved 25 de 02 de 2025, from <https://scielosp.org/article/rcsp/2020.v46suppl1/e2629/es/>
- Bergel, S. D. (2017). El impacto ético de las nuevas tecnologías de edición genética. *Revista Bioética*, 25(3), 454-461. <https://doi.org/DOI: 10.1590/1983-80422017253202>
- Bermeo de Rubio, M., & Pardo Herrera, I. (2020). De la ética a la bioética en las ciencias de la salud. Universidad Santiago de Cali. <https://doi.org/https://doi.org/10.35985/9789585147744>.
- Clinica Medellin. (11 de 08 de 2021). ¿Por qué es importante un Comité de Ética Hospitalaria? Retrieved 27 de 02 de 2025, from Clinica Medellin: <https://www.clinicamedellin.com/contacto-vital/abece-de-salud/-por-que-es-importante-un-comite-de-etica-hospitalaria/>
- Departamento de Salud, Educación, y Bienestar. (1979). Informe Belmont. Técnico. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://www.hhs.gov/sites/default/files/informe-belmont-spanish.pdf>

- Elío-Calvo, D. (2020). De la ética médica tradicional a la bioética médica. Cuadernos Hospital de Clínicas, 61(1). Retrieved 25 de 02 de 2025, from http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1652-67762020000100015
- Enciclopedia del Holocausto. (10 de 11 de 2018). Experimentos médicos de los nazis. Retrieved 21 de 02 de 2025, from Holocaust Museum: <https://encyclopedia.ushmm.org/content/es/article/nazi-medical-experiments>
- Escuela de Postgrado de Medicina y Sanidad. (2025). ¿Qué es la bioética y sus 4 principios? Retrieved 23 de 02 de 2025, from Escuela de Postgrado de Medicina y Sanidad: <https://postgradomedicina.lat/bioetica-principios-ejemplos-formacion/>
- García-López, A., Girón-Luque, F., & Rosselli, D. (2023). La integración de la inteligencia artificial en la atención médica: desafíos éticos y de implementación. Universitas Médica, 64(3). <https://doi.org/DOI>: <https://doi.org/10.11144/Javeriana.umed64-3.inte>
- Garrafa, V. (2022). Bioética y transdisciplinariedad como puentes de diálogo entre las ciencias de la salud, las ciencias sociales y/o humanas en el contexto de la evaluación ética de investigaciones. Debate Salud Colectiva, 18, e4177. <https://doi.org/https://doi.org/10.18294/sc.2022.4177>
- González Martínez, J. F., & León Paoletti, Á. I. (2022). El reto de ser médico. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://www.chinoin.com/wp-content/uploads/2024/08/Libro-el-reto-de-ser-medico.pdf>
- Jimenez Arriaga, K. (15 de 02 de 2024). El laberinto tecnológico y la ética de la fragilidad humana. Retrieved 26 de 02 de 2025, from Universidad Autónoma del Estado de México: <http://ri.uaemex.mx/handle/20.500.11799/140169>
- Lizaraso Caparó, F., & Benavides Zúñiga, A. (2018). Ética Médica. Horizonte Médico, 18(4). <https://doi.org/http://dx.doi.org/10.24265/horizmed.2018.v18n4.01>
- López de la Vieja, M. T. (2014). Bioetica feminista. DILEMATA (15), 143-152. Retrieved 23 de 02 de 2025, from <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/4834525.pdf>
- Márquez Vargas, F. (2021). Bioética ambiental en perspectiva latinoamericana. Revista Latinoamericana de Bioética, 20(2). <https://doi.org/https://doi.org/10.18359/rlbi.4910>
- Ostos, O.L. (2024). Desafíos éticos frente a los avances biotecnológicos. Revista Nova publicación científica En Ciencias biomédicas, 23(43). <https://doi.org/DOI>: <https://doi.org/10.22490/24629448.8770>
- Ramos-Zúñiga, R., Petersen Aranguren, F., & Gutiérrez Padilla, A. (2022). La cultura bioética y la toma de decisiones en la salud pública. Em K. G. Sánchez Villanueva, & G. Pineda Hernández., Comisiones Estatales de Bioética (pp. 33-37). México. Retrieved 23 de 02 de 2025.

Rubio Bermeo, O., & González González, S. (2020). Ética y bioética en Medicina. Em M. Bermeo de Rubio, & I. Pardo Herrera, De la ética a la bioética en las ciencias de la salud (pp. 129-155). universidad de Cali. Retrieved 22 de 02 de 2025.

Salvador, C., Belmont Lerma, J., Herreros Gonzalez, M. A., & Cabo Muñoz, V. (2014). Normativa ética y de calidad de la investigación biomédica. (E. D. Santos, Ed.) Retrieved 23 de 02 de 2025.

Sánchez López, J., Cambil Martín, J., & Luque Martínez, F. (2021). Informe Belmont. Una crítica teórica y práctica actualizada. *Journal of Healthcare Quality Research*, 36(3), 179-180. <https://doi.org/DOI:10.1016/j.jhqr.2020.01.011>

Ten Have, H. (2023). COVID-19 y bioética global. *Medicina y ética*, 33(1), 19-83. <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2022v33n1.01>

Universidad de Desarrollo. (2021). Casos CLínicos Emblematicos. Retrieved 22 de 02 de 2025, from UDD: <https://medicina.udd.cl/centro-bioetica/documentos/casos-clinicos-emblematicos/>

Relación entre la Bioética y las enfermedades raras

Relationship between Bioethics and rare diseases

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Karla Brenda Cepeda Ordoñez

Karla.cepeda287@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-4671-1544>;

Niurka Crisley Chávez Lara

niurka.chavez212@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0003-0784-9736>

Dania Agata Fajardo Reyna

dania.fajardo520@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0004-9086-611>

Amy Jayle Guartán Moran

amy.guartan061@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-7263-8504>



Resumen

Las enfermedades raras representan un desafío complejo tanto en el ámbito médico como en el bioético, debido a las dificultades en su diagnóstico, la falta de tratamientos específicos y su impacto en la calidad de vida de quienes las padecen y sus familias. Este estudio tiene como objetivo: examinar la conexión entre la bioética y las enfermedades raras, centrándose en temas clave como el acceso a la atención médica, los retrasos diagnósticos y las implicaciones sociales y emocionales. Materiales y Métodos: Se realiza una investigación documental, mediante revisión bibliográfica de artículos indexados en bases de datos Medline, Latindex, PubMed, Lilac artículos publicados en los últimos 5 años, Discusión: se identifican los principales obstáculos que enfrentan tanto el personal de salud como los pacientes y familiares y los dilemas éticos involucrados. Se resalta el papel de la esperanza y la resiliencia como elementos fundamentales en la adaptación a estas condiciones, así como la importancia de los grupos de apoyo y la comunicación en el bienestar de los afectados. Conclusiones: se enfatiza la necesidad de políticas públicas que garanticen un sistema de salud más equitativo y sensibilicen a la sociedad sobre esta realidad. A través de relatos personales, se ilustra el impacto emocional y la lucha cotidiana de quienes conviven con estas enfermedades, remarcando la importancia de un enfoque integral y humanizado en su atención.

Palabras Claves: Bioética, enfermedades catastróficas, impacto social, resiliencia, acceso a la salud.

Summary

Rare diseases represent a complex challenge in both the medical and bioethical fields, due to the difficulties in their diagnosis, the lack of specific treatments and their impact on the quality of life of those who suffer from them and their families. This study aims to: examine the connection between bioethics and rare diseases, focusing on key issues such as access to health care, diagnostic delays and social and emotional implications. Materials and methods: Documentary research is carried out, through a bibliographic review of articles indexed in Medline, Latindex, PubMed, Lilac databases published in the last 5 years, Discussion: the main obstacles faced by both health personnel and patients and their families and the ethical dilemmas involved are identified. The role of hope and resilience is highlighted as fundamental elements in adapting to these conditions, as well as the importance of support groups and communication in the well-being of those affected. Conclusions: The need for public policies that guarantee a more equitable health system and raise awareness in society about this reality is emphasized. Through personal stories, the emotional impact and daily struggle of those who live with these diseases is illustrated, highlighting the importance of a comprehensive and humanized approach to their care.

Keywords: Bioethics, catastrophic diseases, social impact, resilience, access to health.

Introducción

Las enfermedades raras afectan a un pequeño porcentaje de la población, pero su impacto en la vida cotidiana de los pacientes y sus familias es significativo. Estas patologías se caracterizan por su complejidad y las dificultades en su diagnóstico, además de la escasez de tratamientos específicos. Uno de los principales problemas a los que se enfrentan quienes padecen enfermedades raras es la tardanza en recibir un diagnóstico certero, lo que genera un impacto psicológico y emocional tanto en los pacientes como en sus familias (Palau, 2020) (Federación Española de Enfermedades Raras, 2022).

Además, la falta de investigación y los costos elevados de los tratamientos limitan el acceso a una atención de calidad, lo que evidencia la necesidad de implementar políticas sanitarias más inclusivas y fomentar una mayor concienciación en la sociedad. En este panorama, la esperanza y la resiliencia se convierten en herramientas fundamentales que permiten a los pacientes sobrellevar su condición y mejorar su calidad de vida (Salas Padilla, 2021).

Las enfermedades raras, aunque infrecuentes, constituyen un desafío significativo para los sistemas de salud y las sociedades en general. La complejidad de estas patologías radica no solo en su diversidad, sino también en la dificultad para establecer diagnósticos precisos. La odisea diagnóstica que enfrentan los pacientes a menudo se prolonga durante años, generando incertidumbre y ansiedad (Mata Salgado y otros, 2023) (Infocop, 2024).

Esta demora no solo retrasa el acceso a tratamientos adecuados, sino que también tiene un impacto profundo en la salud mental de los afectados y sus familias. La falta de información y la sensación de aislamiento contribuyen a un estado de vulnerabilidad que requiere atención especializada. Es imperativo que se fortalezcan los protocolos de diagnóstico y se promueva la investigación para acortar estos tiempos y brindar apoyo psicológico integral. La concienciación sobre las enfermedades raras debe ser una prioridad en la agenda de salud pública (Ariste Mur., 2024) (Synlab, 2025).

La escasez de tratamientos específicos para las enfermedades raras representa una barrera infranqueable para muchos pacientes. La investigación en este campo suele ser limitada debido a la baja prevalencia de estas patologías, lo que reduce el interés de la industria farmacéutica. Además, los costos elevados de los tratamientos disponibles los hacen inaccesibles para la mayoría de las familias. Esta situación evidencia la necesidad urgente de implementar políticas sanitarias inclusivas que garanticen el acceso equitativo a la atención médica (Gómez Franco y otros, 2020) (Gestión y Economía de la Salud, 2023).

Es fundamental que los gobiernos y las organizaciones internacionales promuevan la investigación en enfermedades raras y establezcan mecanismos para reducir los costos de los tratamientos. La colaboración entre instituciones públicas y privadas, así como la promoción de la investigación colaborativa, son esenciales para avanzar en este campo. La bioética desempeña un papel crucial al garantizar que los principios de justicia y equidad se apliquen en la distribución de recursos y la toma de decisiones (Pino-Yancovic & Ahumada, 2022).

La bioética, entendida como el estudio de los dilemas éticos que surgen en el ámbito de la salud y la vida, ofrece un marco valioso para abordar los desafíos que enfrentan las personas con enfermedades raras. Su perspectiva invita a reflexionar sobre la importancia de la autonomía, la beneficencia y la justicia en la atención de estos pacientes. Además, resalta la necesidad de un enfoque integral que considere no solo los aspectos médicos, sino también los psicológicos y sociales (Universidad en internet, 2021) y (Donoso Sanz & Martí Aromir, 2023).

La resiliencia, definida como la capacidad de superar la adversidad, se convierte en una herramienta fundamental para los pacientes y sus familias. El apoyo emocional y social, tanto de profesionales de la salud como de asociaciones de pacientes, es crucial para fortalecer esta resiliencia y mejorar la calidad de vida. La concienciación social y la empatía son esenciales para construir una sociedad más inclusiva y solidaria con las personas que viven con enfermedades raras. Por lo importante del tema su objetivo es examinar la conexión entre la bioética y las enfermedades raras, centrándose en temas clave como el acceso a la atención médica, los retrasos diagnósticos y las implicaciones sociales y emocionales (Jiménez Ocampo y otros, 2024)

Material y métodos

La presente investigación se sustenta en un diseño documental y exploratorio, empleando un enfoque cualitativo para el análisis de la intersección entre bioética y enfermedades raras. La metodología adoptada se basa en una revisión bibliográfica sistemática, que garantiza la rigurosidad y la validez epistemológica de la información procesada.

Para la selección de fuentes, se aplicaron criterios de inclusión estrictos, priorizando artículos científicos, tesis de maestría y estudios publicados en revistas indexadas en bases de datos de reconocido prestigio, tales como PubMed, Scopus y Web of Science. La búsqueda de información se articuló mediante la utilización de descriptores específicos, incluyendo "bioética", "enfermedades raras", "diagnóstico", "tratamiento", "acceso", "equidad" y "políticas sanitarias". Este proceso permitió la recopilación de un corpus documental representativo y pertinente para los objetivos del estudio.

Complementariamente, se integraron fuentes provenientes de organismos especializados en salud pública, como la Organización Mundial de la Salud (OMS) y la Organización Panamericana de la Salud (OPS), con el propósito de contextualizar la problemática a nivel global y regional. Asimismo, se consultaron documentos oficiales de organismos gubernamentales y asociaciones de pacientes, con el fin de obtener una perspectiva integral del marco legal y las iniciativas existentes. La estrategia de análisis se fundamentó en los principios de la investigación documental y el método científico, implementando un enfoque descriptivo y analítico para la interpretación de los datos.

Adicionalmente, se incorporaron relatos personales de pacientes y cuidadores, extraídos de los estudios revisados, con el objetivo de humanizar el análisis y proporcionar una comprensión más profunda de las experiencias vividas. La síntesis crítica de los hallazgos permitió identificar temas clave y controversias, facilitando la formulación de Conclusiones relevantes.

Desarrollo

1. Definición de Enfermedades Raras

Las enfermedades raras son un grupo de condiciones de salud que afectan a un reducido porcentaje de la población global. Aunque el término “raro” puede tener distintos significados dependiendo de la región, la Organización Mundial de la Salud (OMS) las clasifica como enfermedades que afectan a menos de 1 de cada 2.000 personas (Organización Mundial de la Salud, 2025) Se estima que existen más de 7.000 tipos de enfermedades raras, muchas de ellas de origen genético, aunque también pueden ser causadas por trastornos metabólicos, inmunológicos o infecciosos, que afectan diversos sistemas del cuerpo (Cortés M, 2015) (NIH MedLine Plus, 2022) (Silvestre & Codina, 2024)

Estas enfermedades suelen ser crónicas y progresivas, lo que implica un deterioro gradual en la calidad de vida de quienes las padecen. Además, debido a su poca notoriedad, los pacientes frecuentemente enfrentan dificultades para recibir un diagnóstico adecuado, lo que puede provocar retrasos o diagnósticos incorrectos. Las personas afectadas, además, suelen tener que recurrir a tratamientos costosos o experimentales, lo que genera una carga económica considerable para ellas y sus familias. Es importante destacar que, debido a su baja prevalencia, las enfermedades raras no suelen ser una prioridad en la investigación médica, lo que limita las opciones terapéuticas disponibles para los pacientes (Megía González & Tolosa, 2024)

Refiere Serrano (2024) que, el Desarrollo de terapias para trastornos del neuroDesarrollo genético, enfermedades raras, afronta obstáculos significativos como la variabilidad de síntomas, la complejidad molecular y la dificultad de evaluar el Desarrollo neurológico. No obstante, estrategias innovadoras como la reutilización de fármacos existentes, la identificación de biomarcadores y un enfoque colaborativo entre diversas disciplinas están abriendo nuevas vías de investigación (Niazi, 2023). Estas aproximaciones multidisciplinarias aumentan las perspectivas de hallar soluciones terapéuticas eficaces, generando un panorama prometedor para los pacientes y sus familias.

Las estadísticas sobre la prevalencia de las enfermedades raras son esenciales para entender el impacto global de estas condiciones. A pesar de que afectan a una pequeña fracción de la población, su número absoluto sigue siendo alto. Se estima que entre el 6% y el 8% de la población mundial vive con alguna enfermedad rara, lo que significa que más de 300 millones de personas se ven afectadas, representando un desafío significativo para los sistemas de salud (Comision Europea, 2024).

A nivel global, la prevalencia varía por región; en Europa, se estima que es del 7%, mientras que en áreas como África y Asia los datos son menos precisos debido a la falta de registros adecuados Varias enfermedades raras de origen genético impactan significativamente la calidad de vida. La osteogénesis imperfecta debilita los huesos debido a una producción deficiente de colágeno, resultando en fracturas frecuentes (Ibáñez & Hodgson, 2021).

La enfermedad de Gaucher, por su parte, genera acumulación de grasa por deficiencia enzimática,

afectando órganos y huesos (Giacomarra y otros, 2024). La paramiloidosis daña el sistema nervioso, causando dolor y pérdida de sensibilidad. Finalmente, la acromegalia, por exceso de hormona de crecimiento, provoca crecimiento anormal y otras complicaciones, su diagnóstico suele demorar años. Estas condiciones subrayan la complejidad y el desafío que representan las enfermedades raras para la medicina. National Geographic (2023), Esta escasez de información resalta la necesidad de mejorar los sistemas de recopilación de datos y los registros nacionales sobre enfermedades raras.

En América Latina, se ha reportado que cerca del 5% de la población sufre de enfermedades raras, lo que refleja la magnitud del problema en esta región. La incidencia de enfermedades raras en esta región presenta un panorama desafiante debido a la escasez de datos oficiales. No obstante, estimaciones de asociaciones locales revelan cifras significativas: Brasil registra aproximadamente 15 millones de afectados, México alrededor de 5.5 millones, y Colombia, pese a un registro de 52.753 casos diagnosticados en 2020, estima una población de 3.5 millones con estas afecciones. Esta discrepancia entre datos oficiales y estimaciones subraya la necesidad de mejorar los sistemas de registro y diagnóstico en la región para obtener una visión más precisa de la situación. (Statista, 2021)

Aunque las estadísticas son limitadas, se sabe que muchas enfermedades raras son de origen genético y su distribución geográfica varía, con algunas condiciones afectando a poblaciones específicas debido a factores hereditarios, lo que requiere enfoques de salud pública adaptados (Orpha.net, 2024)

2. Clasificación y tipos de enfermedades raras

Las enfermedades raras pueden clasificarse según su origen, el sistema afectado y la forma en que se manifiestan. Una clasificación común distingue entre enfermedades genéticas, metabólicas y neurológicas, aunque también existen otras categorías como las enfermedades hematológicas y cardiovasculares.

Las enfermedades genéticas incluyen aquellas causadas por mutaciones en el material genético, como la fibrosis quística y la distrofia muscular. La mayoría de estas son hereditarias y afectan principalmente a los niños, aunque algunas pueden manifestarse en la adultez (Cortés M. , 2022). Un ejemplo de esto es el síndrome de Marfan, que afecta al sistema esquelético, cardiovascular y ocular.

Las enfermedades metabólicas raras, como la fenilcetonuria y la galactosemia, afectan la capacidad del cuerpo para procesar ciertos compuestos químicos. Estas condiciones pueden dañar gravemente el cerebro y otros órganos si no se diagnostican y tratan a tiempo. En algunos casos, los afectados pueden llevar una vida relativamente normal si siguen un régimen estricto de dieta y medicamentos (Megía González & Tolosa, 2024)

Las enfermedades neurológicas afectan el sistema nervioso y generalmente son progresivas y debilitantes. La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y el síndrome de Rett son ejemplos de este tipo de enfermedades (Leduc, 2025). Estas pueden causar parálisis, pérdida de habilidades motoras

y, en algunos casos, deterioro cognitivo. Además, existen otras categorías, como las enfermedades hematológicas, tales como la anemia de Fanconi, que afecta la producción de células sanguíneas. Debido a la diversidad de estas condiciones, a menudo se necesita un enfoque multidisciplinario para su diagnóstico y tratamiento

El diagnóstico preciso de enfermedades raras según Cortes (2022) ,presenta desafíos significativos, ya que requiere la intervención de especialistas que no suelen estar disponibles en centros de atención primaria. La obtención de un diagnóstico certero se ve directamente afectada por la distancia entre el paciente y centros de salud terciarios, donde se concentran los expertos. Además, la baja frecuencia de estas enfermedades y la falta de conocimiento sobre sus orígenes y manifestaciones clínicas dificultan aún más tanto el diagnóstico como el tratamiento. Sin embargo, un diagnóstico temprano y preciso es crucial para el manejo adecuado de estas condiciones, la prevención de complicaciones y el asesoramiento genético a familias en riesgo. En este contexto, la medicina de precisión ha surgido como una herramienta fundamental para acelerar y mejorar el diagnóstico de enfermedades raras (Tolosa, 2023).

La medicina personalizada ha experimentado avances notables en los últimos años, gracias a la revolución de las tecnologías “ómicas” y el análisis de “big data”. Estas innovaciones han transformado la práctica médica, dando origen al concepto de medicina de precisión (Capellari Fabrizzio y otros, 2024).

Mediante la caracterización molecular detallada de las enfermedades, se ha logrado una comprensión más profunda de su complejidad. La integración de la inteligencia artificial (IA) como herramienta analítica avanzada ofrece un potencial transformador para el estudio y tratamiento de las enfermedades raras (EERR). Su aplicación abarca desde las etapas iniciales de descubrimiento de fármacos hasta las fases preclínicas y clínicas, impulsando la eficiencia y precisión en el Desarrollo de nuevas terapias (Mayol, 2024)

Este enfoque personalizado ha demostrado ser efectivo en diversas áreas de la salud, incluyendo oncología, cardiología y nutrición. Las enfermedades raras, en particular, se benefician significativamente de la medicina de precisión, convirtiéndose en un campo paradigmático para su aplicación.

3. Desafíos comunes que enfrentan los pacientes

Los pacientes con enfermedades raras enfrentan varios obstáculos, principalmente relacionados con el diagnóstico y el acceso a tratamientos. Uno de los mayores problemas es el retraso en el diagnóstico, ya que los síntomas de estas enfermedades rara vez se parecen a los de otras más comunes. Este retraso puede empeorar el pronóstico de los pacientes al no recibir el tratamiento adecuado a tiempo (Cortés M. , 2022).

Otro desafío importante es el acceso limitado a tratamientos específicos, muchas de estas

enfermedades no tienen tratamientos establecidos, y los pocos disponibles suelen ser costosos y difíciles de obtener, lo que representa una carga económica para los pacientes y sus familias (Synlab, 2025). Además, el tratamiento de enfermedades raras a menudo requiere terapias complejas que implican viajes frecuentes a centros especializados, lo que aumenta la carga emocional y el sufrimiento de los pacientes.

Finalmente, los pacientes con enfermedades raras pueden enfrentar aislamiento social debido a que sus condiciones son poco conocidas, lo que puede generar sentimientos de estigmatización y afectar su salud mental. Las organizaciones de apoyo, como NORD (2024) y Share Rare, son esenciales para proporcionar recursos, información y redes de apoyo, ayudando a los pacientes a conectarse con otros que viven situaciones similares (Urarte, 2020)

En Europa, Orpha.net es una plataforma clave para quienes sufren enfermedades raras, proporcionando acceso a información sobre más de 6.000 condiciones y conectando a pacientes con organizaciones de apoyo y expertos médicos de todo el continente. También promueve la colaboración entre profesionales de la salud e impulsa el intercambio de conocimientos en la investigación y tratamiento de estas enfermedades (Orpha.net, 2024) .

Share4Rare, por su parte, es una red global dedicada a apoyar a pacientes con enfermedades raras. A través de esta plataforma, los pacientes pueden conectarse con otros que padecen condiciones similares, acceder a información sobre tratamientos y ensayos clínicos, y recibir orientación sobre cómo manejar los aspectos emocionales de vivir con una enfermedad rara (Urarte, 2020). Estas organizaciones también trabajan para promover políticas públicas que mejoren la calidad de vida de los pacientes y garanticen su acceso a tratamientos adecuados.

Conclusiones

Las enfermedades raras constituyen un reto importante tanto para los afectados como para los profesionales de la salud, debido a su baja frecuencia, los retrasos en los diagnósticos y la escasez de tratamientos adecuados y accesibles.

Aunque cada una de estas enfermedades afecta a una proporción reducida de la población, su impacto global es significativo, alcanzando a millones de personas en todo el mundo.

La escasez de conocimiento generalizado y los problemas relacionados con el diagnóstico temprano empeoran la situación de los pacientes, quienes además enfrentan dificultades como el aislamiento social, los elevados costos de los tratamientos y la falta de centros médicos especializados.

A pesar de estos obstáculos, es fundamental destacar la labor de las organizaciones y redes de apoyo que brindan orientación, recursos e incluso un espacio para que los pacientes y sus familias compartan sus vivencias.

Estas iniciativas son clave para mejorar la calidad de vida de los pacientes y aumentar la visibilidad de las enfermedades raras en la salud pública.

La creciente sensibilización sobre estas enfermedades, sumada a los avances en investigación y a la creación de políticas de salud inclusivas, son pasos esenciales para garantizar el acceso a tratamientos y cuidados especializados.

Bibliografía

- Ariste Mur., E. (2024). Ser escuchado adecuadamente es un derecho humano. Cultura alternativa de comunicación: escucha activa – escuchar y responder con eficacia y empatía. En F. Mainel, *Derechos Humanos mas Cultura*. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://derechoshumanos.mainel.org/wp-content/uploads/2024/11/Libro-de-Actas-VII-Congreso-Derechos-Humanos-y-Cultura-5.pdf>
- Avellaneda Fernández. (2011). Percepción de las enfermedades raras por el medio de atención primaria. *Medicina de Familia SEMERGEN*. <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-percepcion-enfermedades-raras-por-el-S1138359312000433>
- Capellari Fabrizzio , G., Guedes dos Santos , J. L., & Lorenzini Erdmann, A. (2024). Enfermería de precisión: una aliada para potenciar la gestión del cuidado. *Avances en Enfermería*, 40(2), 179-182. <https://doi.org/http://doi.org/10.15446/av.enferm.v40n2.102949>
- Comision Europea. (2024). Enfermedades raras. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Comision Europea: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_es
- Cortés M, F. (2015). Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905>
- Cortés M. , F. (2022). Medicina de precisión de Enfermedades Raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 33(2), 148-153. <https://doi.org/DOI: 10.1016/j.rmclc.2022.03.005>
- Donoso Sanz, M. d., & Martí Aromir, G. (2023). Bioética en el siglo xxi: un deber, un reto, una oportunidad. *Revista Española de Endocrinología Pediátrica*, 14(1). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E43/P1-E43-ES.pdf>
- Federación Española de Enfermedades Raras . (2022). Impacto psicosocial en el retraso diagnóstico. FEDER: <https://www.enfermedades-raras.org/que-hacemos/por-la-investigacion/observatorio-biblioteca-virtual/atencion-socio-sanitaria/impacto-psicosocial-en-el-retraso-diagnostico>
- Gastiéis, V. (2020). Enfermedades raras. *Anales de Pediatría*. <https://www.analesdepediatria.org/es->

- Gestión y Economía de la Salud. (2023). Acceso a tratamientos eficaces pero costosos: un análisis del argumento de la solidaridad en las discusiones sobre la financiación de tratamientos médicos. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Gestión y Economía de la Salud: <https://saludbydiaz.com/2023/12/29/acceso-a-tratamientos-eficaces-pero-costosos-un-analisis-del-argumento-de-la-solidaridad-en-las-discusiones-sobre-la-financiacion-de-tratamientos-medicos/>
- Giacomarra, M., Colomba, P., Francofonte, D., Zora, M., Caocci, G., Diomede, D., Giuffrida, G., Fiori, L., Montanari, C., Sapuppo, A., Scortechini, A. R., Vitturi, N., Duro, G., & Zizzo, C. (2024). Gaucher Disease or Acid Sphingomyelinase Deficiency? The Importance of Differential Diagnosis. *J. Clin. Med*, 13(5). <https://doi.org/https://doi.org/10.3390/jcm13051487>
- Gómez Franco, T., Rodríguez-Peral, E. M., & García García, F. (2020). La sostenibilidad del sistema de salud y el mercado farmacéutico: Una interacción permanente entre el costo de los medicamentos, el sistema de patentes y la atención a las enfermedades. *Rev Salud Colectiva*. <https://doi.org/doi:10.18294/sc.2020.2897>
- Gubert, I. C. (2020). Enfermedades raras poco frecuentes. <https://repositorio.flacsoandes.edu.ec/bitstream/10469/18644/2/TFLACSO-2020%20ICG.pdf>
- Ibáñez, A., & Hodgson, F. (2021). Osteogenesis Imperfecta. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 32(3), 311-318. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-osteogenesis-imperfecta-S0716864021000390>
- Infocop. (29 de 02 de 2024). Importancia de la Psicología en el abordaje de las Enfermedades Raras. Retrieved 20 de 02 de 2025, from Infocop: <https://www.infocop.es/la-importancia-de-la-psicologia-en-el-abordaje-de-las-enfermedades-raras/>
- Jaramillo Montalvo, A. E. (2024). Mejoramiento de la calidad de los servicios de atención brindados en las unidades de vigilancia de enfermedades raras. <https://dspace.udla.edu.ec/bitstream/33000/15887/1/UDLA-EC-TMSP-2024-16.pdf>
- Jiménez Ocampo, V. F., Zambrano Bermeo, R. N., & Parra González, L. M. (2024). Cuidar a la persona con enfermedad rara. *Revisión Integrativa. Enfermería Investiga*, 9(3). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://revistas.uta.edu.ec/erevista/index.php/enfi/article/download/2523/3008/7517>
- Leduc, C. (21 de 01 de 2025). CIDP vs. ELA: ¿Cuál es la diferencia? Retrieved 22 de 02 de 2025, from Ameripharma: <https://ameripharmaspecialty.com/cidp/cidp-vs-als-what-is-the-difference/>
- MataSalgado, G. D., Martínez-DunckerRamírez, I., & CruzMuñoz, M. E. (2023). La odisea de las enfermedades raras. *Inventio*, 19(49). <https://doi.org/doi:http://doi.org/inventio/10.30973/2023.19.49/8>

- Mayol, J. (2024). Innovación terapéutica en las enfermedades raras. *Profundidad*, 9(1). Retrieved 21 de 02 de 2025, from La integración de la inteligencia artificial (IA) como herramienta analítica avanzada ofrece un potencial transformador para el estudio y tratamiento de las enfermedades raras (EERR). Su aplicación abarca desde las etapas iniciales de descubrimiento de fá
- Megía González, R., & Tolosa, A. (2024). Enfermedades raras: Retos. *Genotipia*. Retrieved 23 de 02 de 2025, from https://genotipia.com/genetica_medica_news/enfermedades-raras-retos/
- National Geographic. (02 de 03 de 2023). Cuántas enfermedades raras hay y cual es su origen. Retrieved 23 de 02 de 2025, from National Geographic: <https://www.nationalgeographic.com/ciencia/2023/03/cuantas-enfermedades-raras-hay-y-cual-es-su-origen>
- Niazi, S. (2023). La llegada de la IA y el aprendizaje automático a la era del descubrimiento, el Desarrollo, las pruebas clínicas y la fabricación de fármacos: las perspectivas de la FDA. *Diseño, Desarrollo y terapia de fármacos*, 17, 2691-2725. Retrieved 23 de 02 de 2025, from <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.2147/DDDT.S424991#>
- NIH MedLine Plus. (2022). Día virtual de las enfermedades raras en los NIH 2022. *Tecnico*. Retrieved 23 de 02 de 2025, from <https://magazine.medlineplus.gov/es/art%C3%ADculo/dia-virtual-de-las-enfermedades-raras-en-los-nih-2022>
- NORD. (2024). Organización nacional de enfermedades raras. <https://rarediseases.org/es/nord-en-espanol/>
- Organización Mundial de la Salud. (2025). Enfermedades raras: Una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión. *Tecnico*. Retrieved 24 de 02 de 2025, from [https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_\(15\)-sp.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_(15)-sp.pdf)
- Orpha.net. (2024). Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos . *Tecnico*. Retrieved 23 de 02 de 2025, from https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf
- Parrales, M. J. (2023). Retos y desafíos de los profesionales de la enfermería del cuidado del paciente. *Dialnet*. <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/9261068.pdf>
- Palau, F. (09 de 10 de 2020). "el impacto de las enfermedades raras en las poblaciones y los sistemas de salud es enorme". Retrieved 22 de 02 de 2025, from CSIC: <https://www.csic.es/es/actualidad-del-csic/francesc-palau-el-impacto-de-las-enfermedades-raras-en-las-poblaciones-y-los-sistemas-de-salud-es-enorme>
- Pino-Yancovic, M., & Ahumada, L. (2022). La indagación colaborativa. Una metodología para desarrollar aprendizajes en red. *Perfiles educativos*, 44(175). <https://doi.org/https://doi.org/10.22201/iisue.24486167e.2022.175.60049>

- Rare. (2025). Clasificación de enfermedades raras. Rare Portal. https://rareportal-org-au.translate.google/a-z-rare-diseases/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=es&_x_tr_hl=es&_x_tr_pto=sge
- Salas Padilla, J. C. (2021). Políticas Públicas para mejorar la calidad de servicios de salud. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*, 5(1), 253-266. https://doi.org/https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v5i1.223
- Saludsa. (2023). ¿Cómo identificar una enfermedad rara y dónde puede tratarse? *Saludsa Blog*. <https://blog.saludsa.com/c%C3%B3mo-identificar-una-enfermedad-rara-y-d%C3%B3nde-puede-tratarse>
- Serrano, M. (2024). Enfermedades raras: desentrañando las bases biológicas para encontrar futuras terapias. *Medicina (Buenos Aires)*, 84(3 supl). Retrieved 24 de 02 de 2025, from https://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0025-76802024000700009&script=sci_arttext
- Silvestre, E., & Codina, E. (2024). *Los Primeros Mil días. Hábitos para un embarazo ,una infancia y una vida saludables*. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://books.google.com.ec/>

Relación entre la Bioética y la resiliencia en las enfermedades raras

Relationship between Bioethics and resilience in rare diseases

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Guevara Sánchez Ingrid Sophia

ingrid.guevara947@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0001-9643-1619>

Ludy Tatiana León Vargas

ludy.leon411@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0002-7365-3750>

Teresa Francisca Mantilla Bueno

teresa.mantilla785@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0008-9638-9255>

Ruth Emiliana Mirava Velázquez

ruth.mirava259@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0003-1146-9330>



Resumen

Las enfermedades raras representan un desafío complejo tanto en el ámbito médico como en el bioético, debido a las dificultades en su diagnóstico, la falta de tratamientos específicos y su impacto en la calidad de vida de quienes las padecen y sus familias. Este estudio tiene como objetivo: examinar la conexión entre la bioética y la resiliencia en las enfermedades raras, centrándose en temas clave como el acceso a la atención psicológica, salud mental y las implicaciones sociales emocionales en el individuo y su familia. Material y métodos: Se realiza una investigación documental basada en una revisión bibliográfica considerando artículos indexados en bases de datos con artículos de los últimos 5 años. Discusión: se identifican los principales obstáculos que enfrentan y los dilemas éticos involucrados. Se resalta el papel de la esperanza y la resiliencia como elementos fundamentales en la adaptación a estas condiciones, así como la importancia de los grupos de apoyo y la comunicación en el bienestar de los afectados. Conclusiones: Se requieren programas enfocados en ayuda psicológica y promoción de la salud mental tanto del paciente como de los cuidadores, necesidad que se evidencia a través de relatos personales, se ilustra el impacto emocional y la lucha cotidiana de quienes conviven con estas enfermedades, remarcando la importancia de un enfoque integral y humanizado en su atención.

Palabras Claves: Resiliencia, Enfermedades huérfanas, psicoterapia individual, psicoterapia familiar.

Summary

Rare diseases represent a complex challenge in both the medical and bioethical fields, due to the difficulties in their diagnosis, the lack of specific treatments and their impact on the quality of life of those who suffer from them and their families. This study aims to: examine the connection between bioethics and resilience in rare diseases, focusing on key issues such as access to psychological care, mental health and the social-emotional implications on the individual and their family. Material and methods: Documentary research is carried out based on a bibliographic review considering articles indexed in databases with articles from the last 5 years. Discussion: the main obstacles faced and the ethical dilemmas involved are identified. The role of hope and resilience as fundamental elements in the adaptation to these conditions is highlighted, as well as the importance of support groups and communication in the well-being of those affected. Conclusions: Programs focused on psychological help and mental health promotion for both patients and caregivers are required, a need that is evident through personal stories, illustrating the emotional impact and daily struggle of those who live with these diseases, highlighting the importance of a comprehensive and humanized approach to their care.

Keywords: Resilience, Orphan diseases, individual psychotherapy, family psychotherapy.

Introducción

Las enfermedades raras afectan a un porcentaje minoritario de la población, no obstante, su impacto en la vida cotidiana de los pacientes y sus familias es considerable. Estas patologías se caracterizan por su complejidad inherente y las dificultades inherentes al proceso de diagnóstico, además de la escasez de tratamientos específicos. Un desafío preponderante al que se enfrentan quienes padecen enfermedades raras es la dilación en la obtención de un diagnóstico certero, lo cual genera un impacto psicológico y emocional tanto en los pacientes como en sus familias (Synlab, 2025).

La investigación limitada y los costos elevados de los tratamientos restringen el acceso a una atención médica de calidad, lo que evidencia la necesidad de implementar políticas sanitarias más inclusivas y fomentar una mayor sensibilización social. En este contexto, la esperanza y la resiliencia emergen como herramientas cardinales que permiten a los pacientes afrontar su condición y mejorar su calidad de vida (Gestión y Economía de la Salud, 2023).

El nexo entre la bioética y la resiliencia en el contexto de las enfermedades raras (EERR) se configura como un campo de estudio de creciente relevancia, dada la singularidad y complejidad de estas patologías. Las EERR, caracterizadas por su baja prevalencia y heterogeneidad clínica, imponen desafíos significativos tanto para los pacientes como para sus familias. La odisea diagnóstica, marcada por la incertidumbre y la prolongación temporal, genera un impacto psicológico y emocional profundo (Porres Palacios, 2024).

La bioética, en su rol de disciplina que reflexiona sobre los dilemas morales derivados de la práctica médica y la investigación científica, adquiere una importancia crucial en la configuración de estrategias de atención que respeten la autonomía del paciente y promuevan su bienestar integral. La resiliencia, definida como la capacidad de adaptación ante la adversidad, emerge como un factor determinante en la trayectoria vital de los individuos afectados por EERR (Páez Cala, 2020).

La incorporación de relatos personales, extraídos de estudios y testimonios, proporciona un enfoque humanizado que enriquece la comprensión de las experiencias vividas. En última instancia, se pretende fomentar la reflexión bioética y la promoción de estrategias que fortalezcan la resiliencia en individuos y familias, favoreciendo una atención integral que responda a sus necesidades particulares (Macías Reyes, 2020). Por todo lo antes expuesto este estudio tiene como objetivo examinar la conexión entre la bioética y la resiliencia en las enfermedades raras, centrándose en temas clave como el acceso a la atención psicológica, salud mental y las implicaciones sociales emocionales en el individuo y su familia.

Material y métodos

El presente estudio se fundamentó en un enfoque cualitativo, adoptando un diseño documental y exploratorio. Para garantizar la solidez y validez de la información analizada, se llevó a cabo una

exhaustiva revisión bibliográfica, centrada exclusivamente en fuentes académicas de alta calidad. La selección de estas fuentes se realizó con meticulosidad, priorizando artículos científicos y estudios publicados en revistas indexadas, que abordaran la compleja intersección entre la bioética y las enfermedades raras desde diversas perspectivas. Este riguroso proceso de selección permitió construir un marco teórico robusto, capaz de capturar la riqueza y diversidad de los debates y reflexiones en torno a esta temática. La intención era pues, generar conocimiento que pueda permitir una visión comprehensiva del asunto en cuestión.

Desarrollo

1. Narrativas de afrontamiento de los cuidadores en familias con enfermedades raras

Es significativo detenerse en el análisis del rol crucial que desempeñan los cuidadores de personas con enfermedades raras, especialmente aquellos que enfrentan limitaciones en la movilidad. Se requiere la exploración de las respuestas emocionales de los cuidadores, que abarcan desde la negación e ira hasta la incertidumbre y el temor, es necesario tener presente la calidad de vida de los cuidadores, ya que esta va a influir de forma directa en la percepción de estos sobre su estilo de vida, lo cual definirá en gran parte la forma en que afrontan la enfermedad y en general, su vida personal. La necesidad de información clara y precisa por parte de los profesionales de la salud se destaca como un factor fundamental para el bienestar de los cuidadores y sus familias (Arias Parra y otros, 2024).

Las estrategias de afrontamiento por parte de los cuidadores incluyen la búsqueda de información en línea, el pensamiento positivo, la flexibilidad en los roles familiares y el apoyo social y emocional. El acceso a información médica completa y el apoyo de profesionales de la salud se identifican como elementos esenciales para un afrontamiento exitoso. Es fundamental la divulgación inmediata de información y la creación de mecanismos para mejorar las prácticas de cuidado, de esta manera garantiza la excelencia en el cuidado de las personas con enfermedades raras y mejorar la calidad de vida tanto de los pacientes como de sus cuidadores (Morales Fonseca y otros, 2023).

Las narrativas de afrontamiento en familias afectadas por enfermedades raras constituyen un corpus discursivo esencial para comprender la adaptación psicosocial ante la adversidad. Estas narraciones, ricas en elementos lingüísticos y emocionales, revelan los procesos de significación y resignificación que experimentan los individuos al enfrentar diagnósticos inciertos y desafíos terapéuticos complejos (Andrade Biaggi Leite y otros, 2021).

A través del análisis de estas narrativas, se exploran los mecanismos de resiliencia, las estrategias de comunicación y los patrones de apoyo emocional que emergen en el seno familiar. La estructura narrativa, la selección léxica y las figuras retóricas empleadas en estos relatos ofrecen información crucial sobre la construcción de la identidad y la búsqueda de sentido en contextos de incertidumbre y vulnerabilidad. Este enfoque psicosocial permite visibilizar las experiencias subjetivas y las dinámicas

familiares que influyen en el proceso de afrontamiento de las enfermedades raras (Rodríguez Ugalde, 2023).

Los testimonios de los pacientes y sus familias brindan una comprensión profunda de los retos emocionales, sociales y médicos a los que se enfrentan quienes padecen enfermedades raras. Estos relatos van más allá de los aspectos clínicos, describiendo el sacrificio y la dedicación emocional implicados en el cuidado de un ser querido (Edifarm-Ecuador, 2024).

Según Puello-Alcocer et al. (2023), las cuidadoras de personas con la enfermedad de Huntington en la región Caribe de Colombia comparten sus experiencias y reflejan cómo el cuidado de un paciente con esta enfermedad incurable genera un desgaste emocional significativo. Estas cuidadoras viven tensiones psicológicas y, a menudo, se sienten solas debido a la falta de apoyo, ya que la enfermedad rara no es ampliamente comprendida.

Por otro lado, Navarrete Martínez (2025) resalta cómo la baja prevalencia de estas enfermedades provoca un sentimiento de aislamiento entre los pacientes y sus familias, quienes a menudo no reciben el apoyo adecuado de quienes no viven una situación similar. Sin embargo, los grupos de apoyo juegan un papel crucial, ya que permiten compartir experiencias, recibir comprensión y fortalecer el proceso de adaptación emocional

Estos grupos no solo proporcionan consejos sobre el manejo de la enfermedad, sino que también sirven como un espacio para la solidaridad. Gracias a estas redes, los pacientes y sus cuidadores encuentran consuelo, lo que refuerza su capacidad de afrontar los retos. Los relatos de los cuidadores y pacientes no solo destacan las dificultades, sino también la resiliencia que desarrollan para enfrentar la adversidad. El relato personal de cada familia también es crucial para crear una red de apoyo dentro del núcleo familiar. A medida que las familias se comprenden mutuamente en su rol de cuidadores, logran adaptarse mejor a las situaciones difíciles y desarrollar una dinámica de apoyo mutuo que facilita el proceso de afrontar la enfermedad rara (Mentes Abiertas Psicología, 2023).

En otro orden de ideas, Piñeiro Albero (2025) explica que, la integración de la tele-enfermería y las plataformas digitales ha marcado un antes y un después en la instrucción sanitaria relacionada con las patologías poco comunes. Dada la dispersión geográfica de quienes conviven con enfermedades raras, las herramientas digitales y la formación en línea se perfilan como canales eficientes y accesibles para distribuir conocimiento a escala mundial. Estas plataformas virtuales se convierten en centros de recursos que aglutinan material educativo, desde seminarios web y videos informativos hasta foros de discusión, facilitando que pacientes y familiares accedan a información actualizada sin necesidad de traslados.

Adicionalmente, la tele-enfermería posibilita la realización de consultas a distancia con especialistas en enfermedades raras, una ventaja crucial dada la frecuente escasez de estos expertos a nivel local. Estas consultas virtuales, además, pueden brindar capacitación práctica en el cuidado personal, el manejo de síntomas y la prevención de complicaciones (Piñeiro Albero, 2025).

2. Estrategias de desarrollo personal y emocional para la promoción de la esperanza y el bienestar

El enfoque de superación y esperanza se convierte en un pilar fundamental en la vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias. A pesar de los diagnósticos inciertos y la falta de tratamientos definitivos, la esperanza actúa como una herramienta esencial para seguir adelante. Para Vázquez-Espinosa & López-Suárez, (2022) la esperanza no solo motiva a los pacientes a perseverar en su tratamiento, sino que también les da fuerzas para mantener una actitud positiva frente a las dificultades que enfrentan. Esta esperanza no siempre está relacionada con la cura de la enfermedad, sino con la capacidad de mejorar la calidad de vida, incluso en situaciones complicadas.

Además, explica Help Guide.org (2024) que, los grupos de apoyo son fundamentales para cultivar la esperanza. En estos espacios, los pacientes y sus familiares pueden compartir experiencias y recibir apoyo emocional, lo que les permite mantener la motivación para seguir luchando. La interacción con otros que atraviesan situaciones similares también ayuda a reducir el miedo y la incertidumbre. Estos grupos funcionan como un refugio emocional, donde los pacientes pueden compartir su lucha y encontrar un sentido de comunidad

La esperanza, según Flores Lucas (2020), también desempeña un papel crucial en el bienestar psicológico de los pacientes. Les permite sobrellevar las emociones negativas y los síntomas de la enfermedad. El hecho de tener la esperanza de que las cosas pueden mejorar, aunque sea de manera gradual, ayuda a mantener el bienestar emocional y fortalece la resiliencia en tiempos de adversidad.

La incorporación del constructo de esperanza emerge como un eje vertebral en el afrontamiento de enfermedades raras, configurándose como un mecanismo adaptativo crucial para pacientes y sus familias. En este contexto, la esperanza trasciende la mera expectativa de curación, erigiéndose como un agente motivacional que impulsa la adherencia terapéutica y modula la percepción de calidad de vida (Vázquez-Espinosa & López-Suárez, 2022). La función de la esperanza se reorienta hacia la optimización del bienestar subjetivo, aun en presencia de diagnósticos de incertidumbre y limitaciones terapéuticas. Se postula que este fenómeno se sustenta en la reestructuración cognitiva de metas y expectativas, priorizando la mejora funcional y el confort, en detrimento de la erradicación de la patología (Sánchez-Aragón, 2020).

Los grupos de apoyo representan plataformas psicosociales de alta relevancia en la génesis y mantenimiento de la esperanza en poblaciones afectadas por enfermedades raras. Estos espacios facilitan el intercambio de experiencias vicarias, fomentando la normalización de vivencias y la mitigación de la sensación de aislamiento. La interacción intragrupal opera como un sistema de soporte emocional, potenciando la resiliencia colectiva y la autoeficacia percibida (Sánchez-Aragón, 2020). La reducción de la incertidumbre y el miedo, producto de la información compartida y el apoyo mutuo, contribuye a la consolidación de un sentido de pertenencia y cohesión social. Se infiere que

estos grupos actúan como catalizadores de la esperanza, al proporcionar un entorno seguro para la expresión emocional y la construcción de estrategias de afrontamiento adaptativas (Help Guide. org, 2024).

Desde la perspectiva de la psicología positiva, la esperanza se revela como un factor determinante del bienestar psicológico en pacientes con enfermedades raras (Flores Lucas, 2020). Su influencia se manifiesta en la modulación de afectos negativos y la promoción de estados emocionales positivos, fortaleciendo la capacidad de resiliencia individual. La expectativa de mejoras graduales, aunque no necesariamente de remisión total, actúa como un amortiguador del estrés y la ansiedad asociados al diagnóstico y la progresión de la enfermedad.

3. Impacto psicológico de las frases motivacionales

Las frases motivadoras son herramientas clave en el proceso de afrontamiento de las enfermedades raras. Estas frases tienen un impacto significativo en el estado emocional de los pacientes y sus familias, ya que ayudan a mantener la esperanza y fomentan una actitud positiva. Según Flores Lucas (2020), frases como “No pierdas la esperanza” o “Cada pequeño paso cuenta” son fundamentales para brindar un impulso emocional en momentos de desesperanza. Aunque la situación clínica del paciente no siempre mejora rápidamente, estas frases les recuerdan que cada esfuerzo tiene su valor y que, aunque los cambios sean pequeños, cada día es una oportunidad para mejorar.

El poder de estas frases se multiplica cuando se comparten en entornos de apoyo, como los grupos de pacientes y cuidadores. En estos espacios, según Vázquez-Espinosa & López-Suárez (2022), las frases motivacionales no solo sirven como un recordatorio de la importancia de la esperanza, sino que también refuerzan la resiliencia colectiva. Los pacientes se sienten más motivados al ver que otros, con condiciones similares, logran afrontar sus desafíos y encontrar momentos de bienestar, a pesar de las adversidades. Este tipo de apoyo psicológico y emocional se convierte en una parte fundamental de la superación personal.

Además, el ambiente familiar es crucial para que estas frases se mantengan vivas. Los miembros de la familia, al compartir palabras de aliento, pueden fortalecer los lazos afectivos y ayudar a crear un entorno emocionalmente positivo para el paciente Puello-Alcocer y otros (2023). indican que las frases motivacionales también son una fuente importante de apoyo para los cuidadores, quienes a menudo se sienten agotados y necesitan recordatorios de que su esfuerzo tiene un impacto significativo en la vida del paciente.

Desde una perspectiva psicosocial, las frases motivacionales representan herramientas de intervención que impactan la esfera emocional de los pacientes con enfermedades raras y sus familias. Estas formulaciones lingüísticas, al activar esquemas cognitivos relacionados con la esperanza y la resiliencia, modulan la percepción subjetiva de la enfermedad y fomentan la adopción de actitudes proactivas.

La repetición de mantras como “No pierdas la esperanza” opera como un mecanismo de reestructuración cognitiva, desviando la atención de la sintomatología negativa hacia la identificación

y valoración de pequeños logros (Flores Lucas, 2020). La funcionalidad de estas frases reside en su capacidad para instaurar un marco de referencia positivo, contrarrestando la incertidumbre diagnóstica y la limitada efectividad de los tratamientos convencionales.

La eficacia terapéutica de las frases motivacionales se ve potenciada en contextos de apoyo grupal, donde la validación intersubjetiva refuerza su impacto. En estos espacios, la verbalización de experiencias compartidas y la observación de modelos de afrontamiento exitosos generan un sentimiento de comunidad y pertenencia (Vázquez-Espinosa & López-Suárez, 2022).

La transmisión de frases motivacionales se convierte en un ritual de apoyo emocional, consolidando la resiliencia colectiva y disminuyendo la sensación de aislamiento. La narrativa compartida, al resaltar la capacidad de superación individual y colectiva, reconfigura la percepción de la enfermedad, transformándola de un obstáculo insuperable a un desafío manejable.

El entorno familiar se erige como un micro sistema de apoyo fundamental para la internalización y mantenimiento del efecto de las frases motivacionales. La expresión verbal de aliento por parte de los miembros de la familia fortalece los lazos afectivos y crea un clima emocional propicio para el afrontamiento de la enfermedad (Puella-Alcocer y otros, 2023).

Además, las frases motivacionales funcionan como un recurso de apoyo para los cuidadores, quienes enfrentan altos niveles de estrés y desgaste emocional. La reiteración de su valía y reconocimiento por su labor actúa como un amortiguador del estrés y promueve la autoeficacia percibida. En este sentido, la utilización estratégica de frases motivacionales trasciende la mera expresión de buenos deseos, constituyéndose como una herramienta de intervención psicosocial que contribuye al bienestar integral de pacientes y cuidadores.

Conclusiones

La compleja realidad de las enfermedades raras demanda un enfoque integral que trascienda la mera intervención médica. El cuidador emerge como figura central, cuyo bienestar emocional y capacidad de afrontamiento impactan directamente la calidad de vida del paciente.

Es imperativo reconocer y atender sus necesidades, explorando sus narrativas de afrontamiento para diseñar intervenciones psicosociales efectivas. La esperanza, más allá de la expectativa de cura, se configura como un pilar fundamental para pacientes y familias, proporcionando la motivación necesaria para perseverar.

Los grupos de apoyo juegan un rol crucial al fortalecer la esperanza, crear espacios de comprensión y fomentar la resiliencia colectiva. Las frases motivacionales, como herramientas de intervención psicológica, modulan el estado emocional y promueven actitudes positivas. Su impacto se potencia en entornos de apoyo y dentro del núcleo familiar, consolidando la resiliencia individual y colectiva.

El apoyo psicosocial integral es indispensable para afrontar el aislamiento y desgaste emocional

asociados a las enfermedades raras. La divulgación de información, la mejora de las prácticas de cuidado y la creación de redes de apoyo son cruciales para el bienestar de pacientes y cuidadores.

Las narrativas de afrontamiento, testimonios valiosos de experiencias subjetivas, revelan las estrategias y patrones de apoyo emocional en contextos de adversidad. Su análisis detallado permite comprender la complejidad de las dinámicas familiares y desarrollar intervenciones psicosociales personalizadas y efectivas.

Bibliografía

- Andrade Biaggi Leite, A. C., García-Viva, C., DeMontigny, F., & Castanheira Nascimento, L. (2021). Olas de esperanza familiar: narrativas de las familias en el contexto de la enfermedad crónica pediátrica. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*, 29, e3504. <https://doi.org/DOI: 10.1590/1518-8345.5515.3504>
- Arias Parra, A., Montoya Forero, J. I., & Usme Rincón, I. C. (2024). Vivencia del cuidador de pacientes con enfermedades raras o poco comunes. Retrieved 33 de 02 de 2025, from Pontificia Universidad Javeriana Cali: <https://vitela.javerianacali.edu.co/server/api/core/bitstreams/e6b6b95b-2ca3-4f20-9aab-80b90e4c78f9/content>
- Edifarm-Ecuador. (05 de 09 de 2024). Enfrentando lo inesperado: Historias de valor y resiliencia en la lucha contra las enfermedades raras en Ecuador. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Edifarm: <https://www.edifarm.com.ec/enfermedades-raras-parte-2/>
- Flores Lucas, M. d. (28 de 01 de 2020). La esperanza: clave de nuestro bienestar y de nuestros éxitos. Retrieved 22 de 02 de 2025, from The Conversation: <https://theconversation.com/la-esperanza-clave-de-nuestro-bienestar-y-de-nuestros-exitos-129226>
- Gestión y Economía de la Salud. (29 de 12 de 2023). Acceso a tratamientos eficaces pero costosos: un análisis del argumento de la solidaridad en las discusiones sobre la financiación de tratamientos médicos. Retrieved 23 de 02 de 2025, from Gestión y Economía de la Salud: <https://saludbydiaz.com/2023/12/29/acceso-a-tratamientos-eficaces-pero-costosos-un-analisis-del-argumento-de-la-solidaridad-en-las-discusiones-sobre-la-financiacion-de-tratamientos-medicos/>
- Help Guide. org. (03 de 07 de 2024). Grupos de apoyo: Tipos, beneficios y qué esperar. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Help Guide. org: <https://www.helpguide.org/es/cuidar-de-la-familia/grupos-de-apoyo-tipos-beneficios-y-que-esperar>
- Macías Reyes, R. (2020). Historia de vida. Reflexiones teóricas y metodológicas. *Revista Didascalia: Didáctica y Educación*, X(3). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/7692398.pdf>
- Morales Fonseca, C. F., Villacís Jácome, J. E., Jurado Mendoza, D. E., & Gabela Acurio, E. S. (2023). Estrategias de afrontamiento y resiliencia en cuidadores de la ciudad de Quito. *LATAM Revista*

Latinoamericana De Ciencias Sociales Y Humanidades, 4(2), 155–170. <https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.56712/latam.v4i2.601>

Mentes Abiertas Psicología. (25 de 05 de 2023). La pertinencia grupal:la importancia de formar parte de algo mas grande. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Mentes Abiertas Psicología: <https://www.mentesabiertaspsicologia.com/blog-psicologia/la-pertenencia-grupal-la-importancia-de-formar-parte-de-algo-mas-grande>

Navarrete Martínez, J. I. (26 de 02 de 2025). Enfermedades Raras: Definicion,Retos y Desafíos. Retrieved 28 de 02 de 2025, from La Salud.mx: https://issuu.com/grupo-mundodehoy/docs/enfermedades_raras_2025

Páez Cala, M. L. (2020). La salud desde la perspectiva de la resiliencia. Archivos de Medicina (Col), 20(1), 203-216. <https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.30554/archmed.20.1.3600.2020>

Piñeiro Albero, R. M. (17 de 02 de 2025). Cuidando las enfermedades raras: a cuidar se aprende. Retrieved 22 de 02 de 2025, from New Medical Economic: <https://www.newmedicaleconomics.es/en-profundidad/cuidando-las-enfermedades-raras-a-cuidar-se-aprende/>

Porres Palacios, I. (05 de 2024). Conflictos bioéticos en el abordaje de las enfermedades raras. Retrieved 21 de 02 de 2025, from Universidad Pública de Navarra: <https://academica-e.unavarra.es/server/api/core/bitstreams/7e25318a-cb22-4ecc-a172-dbf166cafa09/content>

Puello-Alcocer, E. C., Valencia Jiménez, N. N., & Quiceno Espitia, A. C. (2023). Huntington, la enfermedad que transforma todo a su paso: Narrativas de cuidadoras familiares de la costa Caribe colombiana. Saúde e Sociedade, 32(3), e210705es. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://www.scielosp.org/pdf/sausoc/2023.v32n3/e210705es/es>

Rodríguez Ugalde, E. (2023). Estrategias de resiliencia en ambientes familiares y educativas durante la pandemia. Revista ConCiencia EPG, 8. Retrieved 11 de 02 de 2025, from <https://portal.amelica.org/ameli/journal/717/7174016004/html/>

Sánchez-Aragón, R. (2020). Bienestar subjetivo: el papel de la rumia, optimismo, resiliencia y capacidad de recibir apoyo. Ciencias Psicológicas, 14(2), e2222. <https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.22235/cp.v14i2.2222>

Synlab. (31 de 01 de 2025). Enfermedades Raras: Todo lo que Necesita Saber Sobre los Desafíos y Avances. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Synlab: <https://www.synlab-sd.com/es/blog/otros-es/enfermedades-raras-todo-lo-que-necesita-saber-sobre-los-desafios-y-avances/>

Vázquez-Espinosa, J. M., & López-Suárez, A. D. (2022). La esperanza como constructo en el logro de metas: Una revisión conceptual. Enseñanza E Investigación En Psicología,, 4(1), 518-529. Retrieved 21 de 02 de 2025, from <https://revistacneipne.org/index.php/cneip/article/view/145>

Relación entre la Bioética en investigación y tratamiento de las enfermedades raras

Relationship between Bioethics in research and treatment of rare diseases

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Carla Colombia Ocampos Maldonado

carla.ocampos353@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0006-4730-1144>

Orozco Silva Delia Lissette

delia.orozco653@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0005-3299-3873>

Paredes Vacacela Andrea del Pilar

andrea.paredes594@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-8787-4286>

Roca Aponte Ladys Jacinta

ladys.roca136@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-6145-6473>



Resumen

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a un pequeño porcentaje de la población, suelen ser de origen genético, crónicas y muchas veces graves. Debido a su rareza, la investigación y el Desarrollo de tratamientos presentan varios desafíos. **Objetivo:** Analizar el estudio de estas enfermedades raras, su diagnóstico genético y avances terapéuticos. **Discusión:** Están en uso para tales fines pruebas como la secuenciación del ADN para identificar mutaciones, bases de datos y colaboración global para intercambio de información entre médicos e investigadores para mejorar el conocimiento, uso de tecnología como terapia génica, células madre e inteligencia artificial para desarrollar nuevos tratamientos. **Conclusiones:** No todas las enfermedades raras tienen cura, pero existen estrategias como: Medicamentos huérfanos, Terapias personalizadas y el Apoyo multidisciplinario, con la mejora en las tecnologías médicas y el crecimiento del interés en la investigación, se espera que más enfermedades raras encuentren tratamientos efectivos en el futuro

Palabras clave: Enfermedades raras, terapias avanzadas, terapia génica, medicamentos huérfanos, terapias personalizadas, calidad de vida.

Abstract

Rare Diseases are those that affect a small percentage of the population, are usually of genetic origin, chronic and often serious. Due to their rarity, research and development of treatments present several challenges. **Objective:** To analyze the study of these rare diseases, their genetic diagnosis and therapeutic advances. **Discussion:** Tests such as DNA sequencing to identify mutations, databases and global collaboration for the exchange of information between doctors and researchers to improve knowledge, use of technology such as gene therapy, stem cells and artificial intelligence to develop new treatments are in use for such purposes. **Conclusions:** Not all rare diseases have a cure, but there are strategies such as: Orphan drugs, Personalized therapies and Multidisciplinary support, with the improvement in medical technologies and the growth of interest in research, it is expected that more rare diseases will find effective treatments in the future

Keywords: Rare diseases, advanced therapies, gene therapy, orphan drugs, personalized therapies, quality of life.

Introducción

El estudio de las enfermedades raras (ER) se erige como un dominio de investigación de creciente relevancia, marcado por la complejidad inherente a su baja prevalencia y la heterogeneidad de sus manifestaciones clínicas. La escasez de conocimiento, las dificultades diagnósticas y la limitación en el acceso a terapias efectivas, configuran un panorama desafiante para pacientes y profesionales de la salud (Alfonso Farnós & Alcalde Bezhold, 2020).

Esta área de investigación exige un enfoque interdisciplinario que combine avances en genética, farmacología, epidemiología y ciencias sociales para abordar la multiplicidad de factores que influyen en estas condiciones. La naturaleza intrínsecamente diversa de las ER, con miles de variantes conocidas y muchas más aún por descubrir, demanda la creación de redes de colaboración internacional y la implementación de tecnologías de punta para acelerar el diagnóstico y el Desarrollo de tratamientos. A esto se suma según He y otros (2024) el despliegue de la inteligencia artificial (IA) en el ámbito médico y de la salud, las tecnologías basadas en IA presentan un potencial significativo para optimizar los procesos de identificación, tratamiento y predicción de la evolución de las enfermedades raras.

Además, es fundamental considerar el impacto psicológico y social en los pacientes y sus familias, garantizando un enfoque holístico que mejore la calidad de vida y promueva la equidad en el acceso a la atención médica. El estudio de estas patologías implica un compromiso con la innovación, la ética y la solidaridad, buscando transformar el panorama de estas condiciones a través de la investigación y la acción coordinada (Inguillay Gagnay y otros, 2020).

La investigación genética, en particular, emerge como un pilar fundamental en la comprensión de las ER, dado que aproximadamente el 80% de ellas poseen una base genética. El avance de tecnologías como la secuenciación masiva y la terapia génica abre nuevas vías para el diagnóstico y tratamiento, aunque plantea dilemas éticos significativos, especialmente en poblaciones pediátricas (Gol y otros, 2024). La derivación a genética es un factor determinante para disminuir el tiempo de un diagnóstico incierto al definitivo (Romero, 2023).

El impacto de las ER trasciende el ámbito clínico, incidiendo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. La pérdida de visión, asociada a muchas de estas enfermedades, agudiza las dificultades, generando repercusiones psicológicas, sociales y emocionales profundas. El Desarrollo de terapias innovadoras, como los oligonucleótidos terapéuticos y los nanodispositivos, representa un horizonte prometedor en el tratamiento de las ER. Los ensayos clínicos, piedra angular en la evaluación de estas terapias, garantizan la seguridad y eficacia antes de su aplicación clínica (Kurakula y otros, 2023).

El emprendimiento social emerge como un actor clave en la respuesta a las necesidades insatisfechas en el ámbito de las ER. Iniciativas lideradas por pacientes, familiares e investigadores impulsan la investigación, el Desarrollo de terapias y la mejora en el acceso a la atención. Este fenómeno se manifiesta a través de la creación de organizaciones sin fines de lucro, la financiación de proyectos de investigación, la promoción de la concientización y la incidencia en políticas públicas (Pérez Dasilva y otros, 2021).

Los emprendedores sociales en el campo de las ER no solo buscan soluciones médicas, sino que también trabajan para generar un impacto social más amplio, abordando las desigualdades en el acceso a la atención, la información y el apoyo psicosocial. Su labor se basa en la colaboración, la innovación y el compromiso con la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas por estas condiciones.

La complejidad que abarcan las enfermedades raras, provoca una necesidad de regulaciones y mecanismos que permitan dar celeridad a los tratamientos, en especial a los medicamentos huérfanos, dando una cobertura a los afectados por estas enfermedades (Páramo-Rodríguez y otros, 2023). Por lo

complejo del tema el artículo pretende analizar el estudio de estas enfermedades raras, visibilizando su diagnóstico genético y avances terapéuticos.

Materiales y Métodos

Se llevó a cabo una exhaustiva investigación bibliográfica mediante la recopilación y análisis crítico de información proveniente de documentos científicos y recursos en línea. La selección de fuentes primarias se centró en artículos de investigación, revisiones sistemáticas y metaanálisis publicados en revistas indexadas de alto impacto, asegurando la rigurosidad y validez científica de los datos recopilados.

Como criterios de inclusión, se estableció que los artículos debían haber sido publicados dentro del período comprendido entre 2020 y 2025, garantizando así la actualidad de la información. Además, se priorizaron aquellos textos redactados en idioma español, facilitando la comprensión y el análisis profundo de los contenidos.

La búsqueda y selección de material se realizó utilizando bases de datos especializadas como PubMed, Scopus, Web of Science y otras plataformas relevantes en el ámbito de las Enfermedades Raras. Se emplearon términos de búsqueda específicos y combinaciones de palabras clave para identificar estudios que abordaran aspectos clínicos, genéticos, epidemiológicos, terapéuticos y psicosociales relacionados con estas patologías.

Asimismo, se realizaron visitas a sitios web de organizaciones gubernamentales, asociaciones de pacientes y centros de investigación especializados en Enfermedades Raras, con el fin de obtener información complementaria y actualizada sobre programas, políticas y avances en este campo. La información recabada fue sometida a un proceso de triangulación y análisis crítico para garantizar su coherencia y relevancia, permitiendo la construcción de un marco teórico sólido y actualizado.

Desarrollo

1. Avances en la investigación de enfermedades raras

Las enfermedades raras, también denominadas infrecuentes, suponen un reto significativo, desde la propia nomenclatura empleada hasta su caracterización precisa. Se calcula que alrededor de 300 millones de individuos a nivel global padecen alguna de las aproximadamente 7.000 enfermedades y trastornos poco comunes identificados. A diario, estas personas se enfrentan a problemas derivados de la falta de información, las dificultades para acceder a recursos y la localización de especialistas o centros de atención adecuados (Igenomix, 2025)

Esta realidad conlleva a situaciones preocupantes como el agravamiento de la enfermedad en el

30% de los casos debido a la demora diagnóstica o, en más del 40% de ellos, la falta de tratamiento adecuado o su indisponibilidad. Se entiende como enfermedades raras o poco comunes aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, debido a su rareza, plantean cuestiones específicas de diversa índole: psicológicas, sociales, económicas, culturales y éticas. (Porres Palacios, 2024) La idea de fomentar la investigación y brindar apoyo a las enfermedades raras surgió por primera vez en Japón, en 1972 donde fueron determinadas Nan Byo (literalmente difícil + enfermedad) (Adachi y otros, 2017). La preocupación por las enfermedades raras se propagó hacia Estados Unidos y Europa, y luego se extendió a China y otros países. Durante los últimos 25 años, naciones desarrolladas han sentido la urgencia de crear leyes sobre este tema. Esto se debe a la “carga” que estas enfermedades representan y a la falta de interés de las empresas farmacéuticas y biotecnológicas en investigar afecciones que históricamente se han considerado “no rentables” para el mercado (Le Cam, 2017).

Es por ello, por lo que Estados Unidos aprobó en 1983 la Ley de Medicamentos Huérfanos, estableciendo incentivos para la investigación y comercialización de medicamentos destinados para paliar enfermedades que afectan a menos de 200.000 habitantes en su territorio (National Academies Press (EE.UU.), 2010). No fue hasta 17 años después cuando la Comunidad Europea adoptó una legislación similar, aunque con una definición que abarca a menos de 5 personas afectadas por cada 10.000 habitantes. Se observa como la primera dificultad surgió con la aplicación de la definición para su clasificación en función de la prevalencia, problemática aún presente actualmente. Aproximadamente el 80% de las ER tienen una base genética y afectan frecuentemente a niños, de los cuales el 30% mueren antes de cumplir cinco años. Sin embargo, los casos no se limitan a la pediatría y el diagnóstico suele ser difícil y tardío. A pesar de los avances en medicina, las enfermedades raras continúan siendo en gran medida un espacio desconocido, con numerosas de ellas sin tratamientos específicos o curas. (Porres Palacios, 2024)

Existen muchos estudios que han explorado las repercusiones negativas que la pérdida de visión tiene en la vida de las personas y de sus familiares, tanto desde el punto de vista físico como social y psicológico. Cuando la pérdida de vista se debe a una enfermedad rara de la visión, a los efectos negativos de ésta en la persona que la padece, se suman factores estresantes relacionados con la etiología genética, incluidos los riesgos para otros miembros de las familias, riesgos reproductivos y la culpa y el sentimiento de culpabilidad de los padres. (Álamo Martín, 2021)

Describen Cross y otros (2022) que, la retinosis pigmentaria (RP), es un conjunto de patologías hereditarias que dañan la retina y provocan una pérdida gradual de la visión, constituye una de las principales causas de discapacidad visual y ceguera en personas menores de 60 años. Dado que actualmente no existe una cura, las intervenciones terapéuticas se enfocan en ralentizar el deterioro visual, manejar las complicaciones y brindar apoyo a los pacientes para sobrellevar las repercusiones psicosociales de la enfermedad. Por lo tanto, la RP se asocia con una significativa carga de morbilidad.

Entre otra de las ER se encuentra el síndrome de Usher (USH) refiere García-García y otros (2023) este se presenta como la causa más común de sordoceguera hereditaria en humanos, representando más del 50% de los casos de personas que experimentan esta doble discapacidad. Asimismo, tiene

una implicación en el 5% de la sordera congénita total y en el 18% de los diagnósticos de retinosis pigmentaria (RP). El USH se define por la concurrencia de sordera, una degeneración progresiva de la retina conocida como RP y, en ocasiones, desequilibrios relacionados con la función vestibular.

Desde una perspectiva clínica, refiere Rocha Cuzzol y otros (2024) históricamente se han identificado tres variantes del USH (USH1 a 3), vinculadas hasta ahora a aproximadamente 10 genes causales. Estas tres clasificaciones se establecen fundamentalmente en función de la severidad y el avance de la pérdida auditiva, así como de la presencia o ausencia de disfunción vestibular. No obstante, algunos pacientes manifiestan cuadros clínicos que no se ajustan con precisión a las características de los tres grupos definidos, siendo categorizados como síndrome de Usher atípico.

Respecto de las enfermedades raras de la visión, en los últimos años están siendo las asociaciones de pacientes y familiares de afectados, las que han tomado las riendas en visibilizar la realidad de las personas que padeciendo la patología visual todavía no se ha manifestado sintomatología alguna o en aquellos que, habiéndose manifestado, la discapacidad visual se encuentre en diferentes momentos, desde una discapacidad leve y/o moderada hasta la grave en incluso la ceguera (Organización Mundial de la Salud, 2023).

2.-Desarrollo de terapias y tratamientos innovadores

Desde los albores de la medicina, los ensayos clínicos han personificado el espíritu de indagación y el empeño humano por desentrañar los misterios de las dolencias. Su Desarrollo representa un testimonio fiel del compromiso de la humanidad por comprender, mitigar y erradicar las enfermedades que afligen a los individuos. Estos estudios, que involucran la evaluación rigurosa de tratamientos novedosos en poblaciones humanas, se han constituido como el eje central para discernir la seguridad y eficacia de nuevas modalidades terapéuticas, y continúan siendo el instrumento primordial para trasladar los avances científicos desde los laboratorios hasta la aplicación clínica cotidiana. (Oligofastx, 2025)

El campo de la investigación farmacéutica ha experimentado una transformación sin precedentes en las décadas recientes, particularmente en el Desarrollo de terapias dirigidas a enfermedades raras, que históricamente han sido desatendidas (Farmaindustria, 2020). Entre las innovaciones más prometedoras se destacan los oligonucleótidos terapéuticos, una clase de moléculas meticulosamente diseñadas para regular la expresión génica y abordar las enfermedades en su origen molecular.

La innovadora técnica de edición genética CRISPR/Cas9 está impulsando transformaciones significativas en la investigación, particularmente en el estudio de las enfermedades neurodegenerativas humanas. Este análisis se enfoca en los recientes adelantos de CRISPR/Cas9 y su potencial para intervenir en los mecanismos de plegamiento proteico defectuoso, un factor clave en estas patologías. Las proteínas, componentes esenciales de la vida, pueden adoptar configuraciones incorrectas debido a diversas alteraciones, lo que conduce a la formación de agregados y contribuye a enfermedades

devastadoras como el Alzheimer, el Parkinson, la esclerosis lateral amiotrófica y la enfermedad de Huntington. La comprensión de la patogénesis de estos trastornos y de las metodologías empleadas para su diagnóstico es fundamental para desarrollar tratamientos eficaces (Wilson, 2022).

CRISPR/Cas9 se presenta como una herramienta poderosa para combatir las enfermedades neurodegenerativas a nivel molecular. Sus capacidades avanzadas de edición genética están acelerando los estudios preclínicos y en modelos animales, abriendo la posibilidad de ensayos clínicos en humanos y de estrategias terapéuticas revolucionarias. Esta revisión examina el complejo problema del plegamiento proteico defectuoso y destaca cómo la tecnología CRISPR podría representar un avance crucial en la lucha contra las enfermedades neurodegenerativas. Se ofrece una síntesis de los progresos de CRISPR en este campo (Aslam y otros, 2024).

Estas terapias ofrecen una luz de esperanza a aquellos pacientes que previamente carecían de alternativas de tratamiento efectivas, representando un cambio de paradigma en la atención de las enfermedades raras. En consonancia con este avance, el consorcio Oligofastx, en su séptima entrega de la serie “Descubriendo Oligonucleótidos”, dedica un espacio destacado a los ensayos clínicos de oligonucleótidos, reconociendo su papel crucial en la medicina contemporánea. (Oligofastx, 2025)

No obstante, el camino hacia la implementación exitosa de terapias innovadoras no está exento de obstáculos, la complejidad inherente a las enfermedades raras, sumada a la heterogeneidad de sus manifestaciones clínicas, plantea desafíos significativos en el diseño y ejecución de ensayos clínicos. La necesidad de reclutar poblaciones de pacientes reducidas y dispersas geográficamente, así como la exigencia de evaluar la seguridad y eficacia de terapias novedosas en condiciones clínicas poco comunes, requiere la implementación de estrategias de investigación innovadoras y colaborativas. En este contexto, la cooperación entre centros de investigación, la participación activa de organizaciones de pacientes y el Desarrollo de plataformas de datos compartidos se perfilan como elementos esenciales para acelerar el avance de terapias dirigidas a enfermedades raras.

La aplicación de tecnologías emergentes, como la inteligencia artificial y la genómica, está transformando el panorama de la investigación clínica en enfermedades raras. La capacidad de analizar grandes volúmenes de datos genómicos y clínicos, combinada con la utilización de algoritmos de aprendizaje automático, permite identificar patrones y biomarcadores que facilitan el diagnóstico temprano, la estratificación de pacientes y el Desarrollo de terapias personalizadas.

Asimismo, la inteligencia artificial está siendo utilizada para optimizar el diseño de ensayos clínicos, simular la respuesta a terapias y predecir la evolución de las enfermedades, lo que contribuye a acelerar el proceso de investigación y a mejorar la eficiencia en la evaluación de nuevas modalidades terapéuticas.

3. Importancia de la investigación y el financiamiento

La investigación de enfermedades raras enfrenta un desafío financiero significativo debido a la baja prevalencia de cada condición. Los modelos de financiamiento tradicionales a menudo priorizan enfermedades más comunes, dejando a las ER con recursos limitados. Esto exige la exploración de fuentes de financiamiento innovadoras y diversificadas

Los gobiernos desempeñan un papel crucial en el financiamiento de la investigación de ER a través de subvenciones y programas de investigación. Es esencial que las políticas públicas prioricen la asignación de fondos para estas enfermedades, reconociendo su impacto en la salud pública y el bienestar social. La industria farmacéutica y biotecnológica puede contribuir significativamente a la investigación de ER mediante inversiones en investigación y Desarrollo de medicamentos huérfanos. Los incentivos regulatorios y las asociaciones público-privadas pueden fomentar una mayor participación del sector privado (Organización Mundial de la Salud, 2025).

El informe "Entorno y oportunidades de financiamiento de enfermedades raras en los países de ingresos mediano-bajos" elaborado por IQVIA a solicitud de Roche, Morales y otros, (2022) ofrece un análisis exhaustivo de la problemática del financiamiento de las enfermedades raras (ER) en países con recursos limitados. El estudio abarca diez países seleccionados de diferentes regiones, incluyendo Argentina, Perú, Colombia, Sudáfrica, Ghana, Marruecos, Líbano, Rumania, Malasia y Tailandia.

El informe revela una realidad preocupante: la mayoría de los países estudiados presentan un entorno subdesarrollado para el financiamiento público de las ER. Las brechas identificadas se centran en la insuficiente asignación de recursos, la falta de estrategias y políticas nacionales, la ausencia de registros de pacientes y sistemas de registro de medicamentos huérfanos, y la limitada cobertura de seguros para tratamientos de alto costo.

Esta situación genera un acceso desigual a la atención médica para los pacientes con ER, quienes a menudo enfrentan demoras en el diagnóstico, dificultades para acceder a tratamientos y servicios de salud, y una carga financiera significativa. Además, la falta de conocimiento sobre las ER entre los profesionales de la salud y la población en general agrava la problemática.

De igual manera, el documento destaca la necesidad de una acción coordinada entre los diferentes actores del sistema de salud para abordar las brechas de financiamiento. Se enfatiza la importancia de: Fortalecer las políticas públicas, fomentar la colaboración, impulsar la investigación y empoderar a los pacientes (Morales y otros, 2022).

Las organizaciones de pacientes desempeñan un papel vital en la recaudación de fondos y el apoyo a la investigación de ER. A través de iniciativas de micromecenazgo y eventos benéficos, estas organizaciones movilizan recursos y generan conciencia sobre las necesidades de la comunidad de ER. El crowdfunding o micromecenazgo explica Alonso (2025) es una forma de financiación en línea que no depende de instituciones financieras tradicionales como los bancos. En cambio, se basa en donaciones de individuos motivados por altruismo o por recompensas relacionadas con el proyecto. Estas campañas suelen utilizar plataformas digitales especializadas en micromecenazgo, que facilitan las transacciones y conectan a los creadores de proyectos con posibles donantes.

Conclusiones

La investigación en enfermedades raras demanda un enfoque multidisciplinario, que integre la investigación genética, el Desarrollo de terapias innovadoras y la atención psicosocial, abordando las múltiples dimensiones de estas condiciones.

La colaboración internacional y el intercambio de datos son cruciales para superar las limitaciones impuestas por la baja prevalencia de las ER, facilitando el avance en el conocimiento y el Desarrollo de terapias efectivas.

La financiación de la investigación en enfermedades raras requiere modelos innovadores, que combinen fondos públicos y privados, incluyendo el micromecenazgo y la participación de organizaciones de pacientes.

Es completamente importante el compromiso de los sistemas sanitarios, educativos, y de asistencia social, para garantizar que todos los afectados por enfermedades raras, puedan tener las mismas oportunidades.

Los medicamentos huérfanos, representan una esperanza fundamental para los afectados de enfermedades raras, por lo cual es fundamental la creación de instrumentos legales que faciliten y agilicen, los procesos de distribución de estos medicamentos.

La implementación de nuevas tecnologías, como la Inteligencia Artificial, junto con los avances de la genética, posibilitan, nuevas y mejoradas opciones, para diagnosticar y tratar las enfermedades raras.

Bibliografía

Adachi, T., Kawamura, K., Furusawa, Y., Nishizaki, Y., Imanishi, N., Umehara, S., Izumi, K., & Suematsu, M. (2017). La iniciativa japonesa sobre enfermedades raras y no diagnosticadas (IRUD): hacia el fin de la odisea diagnóstica. *Revista Europea de Genética Humana*, 25, 1025–1028. Retrieved 21 de 02 de 2025, from <https://www.nature.com/articles/ejhg2017106>

Álamo Martín, T. (2021). La importancia de los registros de pacientes con enfermedades raras de la visión para la investigación en ciencias sociales. *Araucaria*, 391 a 408. Retrieved 04 de 03 de 2025, from UNIVERSIDAD DE VALLADOLID: <https://shs.cairn.info/revista-araucaria-2021-1-page-391?tab=texte-integral>

Alfonso Farnós, I., & Alcalde Bezhold, G. (10 de 09 de 2020). Investigación clínica en enfermedades raras: nuevos retos, oportunidades e implicaciones éticas. *Anales de Pediatría*, 93(4), 219-221 . <https://doi.org/DOI: 10.1016/j.anpedi.2020.06.029>

Alonso, M. (13 de 02 de 2025). Qué es el crowdfunding y cómo utilizarlo para el éxito de tu proyecto.

Retrieved 22 de 02 de 2025, from Asana: <https://asana.com/es/resources/crowdfunding>

- Aslam, A., Kumar, D., Yadav, K., Yadav, A., & Ahmad, R. (2024). CRISPR Advancements in Correcting Protein Misfolding: Implications for Neurodegenerative Disorders. *Gene Expression*, 23(4), 309–335. <https://doi.org/DOI: 10.14218/GE.2024.00002>
- Cross, N., van Steen, C., Zegaoui, Y., Satherley, A., & Angelillo, L. (2022). Retinosis pigmentaria: carga de enfermedad y necesidades actuales no satisfechas. *Clínica Oftalmol*, 16, 1993–2010. <https://doi.org/doi: 10.2147/OPHTH.S365486>
- Farmaindustria. (2020). Medicamentos huérfanos: dos décadas de progreso en investigación clínica y nuevos medicamentos. Retrieved 25 de 02 de 2025, from https://www.farmaindustria.es/web/wp-content/uploads/sites/2/2020/06/repор_enfermedades_raras.pdf
- García-García, G., Barberán-Martínez, P., Balanzá, M., Navarro-Moreno, C., Berzal-Serrano, A., Carretero-Villarraig, L., Gómez-Escribano, A. P., García-Bohórquez, B., & Millán, J. (2023). El síndrome de Usher: dificultades para el diagnóstico y perspectivas terapéuticas. *Ciberer(7)*. Retrieved 26 de 02 de 2025, from https://genotipia.com/revista_gm/gmg-comentario-sindrome-de-usher/
- Gol, T. M., Zahedipou, F., Trosien, P., Ureña Bailén, G., Miso, K., Antonio, J., & Mezguer, M. (2024). Terapia génica en pediatría: estudios clínicos y fármacos aprobados (a fecha de 2023). *Ciencias de la vida*, 348, 122685. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.lfs.2024.122685>
- He, D., Wang, R., Xu, Z., Wang, J., Song, P., Wang, H., & Su, J. (2024). El uso de la inteligencia artificial en el tratamiento de enfermedades raras: una revisión del alcance. *Intractable Rare Dis Res*, 13(1), 12–22. <https://doi.org/doi: 10.5582/irdr.2023.01111>
- Igenomix. (12 de 02 de 2025). 300 millones de personas en el mundo son afectadas por enfermedades raras y el 80% de las causas son genéticas. Retrieved 24 de 02 de 2025, from Igenomix: <https://latam.igenomix.com/blog/blog/300-millones-de-personas-en-el-mundo-son-afectadas-por-enfermedades-raras-y-el-80-de-las-causas-son-geneticas/>
- Inguillay Gagñay, L. K., Tercero Chicaiza, S. L., & López Aguirre, J. (2020). Ética en la investigación científica. *Imaginario*, 3(1). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://revista-imaginariosocial.com/index.php/es/article/view/10/html>
- Kurakula, H., Vaishnavi, S., Sharif, M. Y., & Ellipilli, S. (2023). Aparición de fármacos génicos basados en ARN interferente pequeño para diversas enfermedades. *Omega de ACS*, 8(23). <https://doi.org/https://doi.org/10.1021/acsomega.3c01703>
- Le Cam, Y. (2017). EURORDIS-Enfermedades raras en Europa. *Impacto*, 2017(4). Retrieved 21 de 02 de 2025, from <https://www.ingentaconnect.com/content/sil/impact/2017/00002017/00000004/art00004>

- Morales , P., Arnatz, F., Brown, W., & Burr, R. (2022). Entorno y oportunidades de financiamiento de enfermedades raras en los países de ingresos mediano-bajos. IQVIA. Retrieved 26 de 02 de 2025, from https://www.iqvia.com/-/media/iqvia/pdfs/asia-pacific/white-papers/spanish/funding-environment-for-rare-diseases-in-low-and-middle-income-countries_sp.pdf
- National Academies Press (EE.UU.). (2010). Enfermedades raras y productos huérfanos. Retrieved 21 de 02 de 2025, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56189/>
- Organizacion Mundial de la Salud. (10 de 08 de 2023). Ceguera y discapacidad visual. Retrieved 23 de 02 de 2025, from OMS: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/blindness-and-visual-impairment>
- Organizacion Mundial de la Salud. (04 de 02 de 2025). Enfermedades raras: una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión. Retrieved 22 de 02 de 2025, from OMS: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-sp.pdf
- Páramo-Rodríguez, L., Cavero-Carbonell, C., Guardiola-Villarraig, S., López-Maside, A., González Sanjuán, M., & Zurriaga, Ó. (2023). Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia. *Gaceta Sanitaria*, 37. <https://doi.org/DOI: 10.1016/j.gaceta.2022.102272>
- Pérez Dasilva, J., Santos Diez, M., & Meso Ayerdi, K. (2021). Las asociaciones de enfermedades raras: Estructura de sus redes e identificación de los líderes de opinión mediante la técnica del análisis de redes sociales. *Revista Latina De Comunicación Social*, 79, 175-205. <https://doi.org/https://doi.org/10.4185/RLCS-2021-1498>
- Porres Palacios, I. (05 de 2024). Conflictos Bioéticos en el abordaje de las Enfermedades Raras. Retrieved 04 de 03 de 2025, from Universidad Pública de Navarra: <https://academica-e.unavarra.es/server/api/core/bitstreams/7e25318a-cb22-4ecc-a172-dbf166cafa09/content>
- Rocha Cuzzuol, B., Santos Apolonio, J., Teixeira da Silva Júnior, R., Sousa de Carvalho, L., Kauany de Sá Santos, L., Hasimoto Malheiro, L., Silva Luz, M., Santos Calmon, M., de Lima Crivellaro, H., Bueno Lemos, F. F., & Freire de Melo, F. (2024). Síndrome de Usher: diagnóstico genético y abordajes terapéuticos actuales. *World Journal of Otorhinolaryngology*, 11(3). Retrieved 24 de 02 de 2025, from <https://www.wjgnet.com/2218-6247/current.htm>
- Romero, V. (2023). Genética molecular en la clínica: una herramienta necesaria para el diagnóstico definitivo en enfermedades raras. *Metro Ciencia*, 31(1), 85–88. Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://revistametrociencia.com.ec/index.php/revista/article/view/470>
- Wilson, R. (12 de 09 de 2022). Tecnología CRISPR. En ML Hochstrasser et al. Retrieved 27 de 02 de 2025, from <https://innovativegenomics.org/crisprpedia/crispr-technology/>

Principios Bioéticos en la práctica diaria del profesional de enfermería

Bioethical principles in the daily practice of nursing professionals

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Karla Brenda Cepeda Ordoñez

karla.cepeda287@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-4671-1544>



Resumen

Los principios bioéticos en la enfermería, orientan la toma de decisiones en situaciones clínicas complejas. El objetivo del artículo analizar el cumplimiento de los principios de la bioética en la práctica diaria del enfermero. Material y métodos: Se realizó una investigación documental, mediante revisión bibliográfica sistemática de artículos indexados en bases de datos. Discusión: estos principios impactan directamente la calidad del cuidado, especialmente cuando los recursos son limitados o cuando se enfrentan dilemas éticos, como en la distribución de atención en situaciones de emergencia. Además, se abordan los retos éticos derivados de la implementación de nuevas tecnologías, como la telemedicina y la inteligencia artificial, que presentan tantas oportunidades como riesgos para la confidencialidad y el consentimiento informado. Conclusión: Se considera primordial la necesidad de capacitación continua en bioética para el enfermero y así pueda enfrentar los desafíos actuales, garantizando una atención ética, equitativa y de calidad. Finalmente, se proponen estrategias para fortalecer la práctica enfermera a través de la integración de los principios bioéticos, promoviendo una atención centrada en el paciente y basada en el respeto de sus derechos y dignidad.

Palabras clave: Bioética, cuidado de enfermería, toma de decisiones, recursos de salud, principios bioéticos.

Abstract

Bioethical principles in nursing guide decision-making in complex clinical situations. The aim of this article is to analyze compliance with bioethical principles in the daily practice of nursing. Material and methods: Documentary research was carried out through a systematic bibliographic review of articles indexed in databases. Discussion: These principles directly impact the quality of care, especially when resources are limited or when ethical dilemmas are faced, such as in the distribution of care in emergency situations. In addition, the ethical challenges arising from the implementation of new technologies, such as telemedicine and artificial intelligence, are addressed, which present as many opportunities as risks for confidentiality and informed consent. Conclusion: The need for continuous training in bioethics for nurses is considered essential so that they can face current challenges, guaranteeing ethical, equitable and quality care. Finally, strategies are proposed to strengthen nursing practice through the integration of bioethical principles, promoting patient-centered care based on respect for their rights and dignity.

Key words: Bioethics, nursing care, decision making, health resources, bioethical principles.

Introducción

En el corazón de la bioética yace el principio de autonomía, que se manifiesta en el respeto irrestricto a la capacidad del paciente para tomar decisiones informadas sobre su propia salud. El profesional de enfermería, en su interacción diaria, debe asegurarse de que el paciente comprenda plenamente los procedimientos, riesgos y beneficios de los cuidados que se le

ofrecen. Esto implica una comunicación clara, adaptada al nivel de comprensión del paciente, y la disposición a responder a todas sus preguntas (Aldana de Becerra y otros, 2021).

El consentimiento informado, obtenido de manera libre y voluntaria, es una expresión tangible de este principio y una salvaguarda de la dignidad del paciente. En situaciones donde la autonomía del paciente se ve comprometida, como en casos de incapacidad o emergencia, el tecnólogo debe actuar en el mejor interés del paciente, considerando sus valores y preferencias previamente expresadas, si las hubiera.

Los principios de beneficencia (hacer el bien) y no maleficencia (no hacer daño) guían las acciones del tecnólogo de enfermería en su búsqueda por proporcionar cuidados de calidad. La beneficencia se traduce en la administración de tratamientos seguros y eficaces, la prevención de complicaciones y la promoción del bienestar del paciente. La no maleficencia implica la identificación y minimización de riesgos, la evitación de procedimientos innecesarios y el respeto a los límites de la propia competencia (Nevada State University, 2024)

La toma de decisiones clínicas debe sopesar cuidadosamente los beneficios y riesgos de cada intervención, buscando siempre el equilibrio óptimo entre el cuidado y la seguridad. Ante dilemas éticos complejos, el tecnólogo debe consultar con otros miembros del equipo de salud y recurrir a guías clínicas y protocolos institucionales para asegurar la mejor práctica posible (Unitek Colleague, 2024).

El principio de justicia exige que los recursos sanitarios se distribuyan de manera equitativa, sin discriminación por razones de edad, género, raza, religión o condición socioeconómica. El tecnólogo de enfermería, en su práctica diaria, debe velar por que todos los pacientes reciban la atención que necesitan, independientemente de su capacidad de pago o su estatus social.

Esto implica la defensa de los derechos de los pacientes vulnerables y la denuncia de situaciones de injusticia o discriminación. En contextos de escasez de recursos, el tecnólogo debe participar en la toma de decisiones sobre la asignación de prioridades, aplicando criterios éticos y transparentes. La equidad también se manifiesta en la atención a las necesidades específicas de cada paciente, considerando sus diferencias culturales, lingüísticas y personales (Bazualdo Fiorini & Contreras Rivera, 2022).

La confidencialidad y la privacidad son derechos fundamentales de los pacientes, que el profesional de enfermería debe proteger con diligencia. La información personal y clínica del paciente debe mantenerse en secreto, compartiéndose únicamente con aquellos profesionales involucrados en su cuidado y con el consentimiento del paciente. Esto implica el manejo seguro de registros médicos, la discreción en las conversaciones y la protección de la información digital. Por su importancia, el objetivo del artículo es analizar el cumplimiento de los principios de la bioética en la práctica diaria del enfermero

Materiales y Métodos

Este estudio se fundamenta en una revisión bibliográfica sistemática de artículos científicos publicados a partir de 2021, centrados en la aplicación de los principios bioéticos en el ámbito de

la enfermería. La selección de artículos se rigió por criterios definidos: inclusión y exclusión de investigaciones relacionadas con bioética en la práctica enfermera, impacto de los principios éticos en la calidad del cuidado y decisiones vinculadas a la distribución de recursos en salud. Para ello, se consultaron bases de datos académicas de acceso abierto -PubMed, Scopus, Google Scholar y JSTOR-, priorizando publicaciones revisadas por pares.

La recolección de datos se realizó mediante búsquedas con términos clave como: bioética en enfermería, toma de decisiones éticas en atención sanitaria, asignación de recursos en salud. Tras filtrar los artículos pertinentes, se ejecutó un análisis cualitativo, clasificando los estudios en categorías temáticas (p. ej., justicia distributiva, aplicabilidad de principios bioéticos en enfermería). Finalmente, se sintetizaron los hallazgos clave para elaborar Conclusiones y recomendaciones orientadas a la práctica profesional.

1. El dilema ético cotidiano: Navegando la delgada línea entre la tecnología y la humanidad

La incorporación de avances tecnológicos en la enfermería, como la digitalización de datos, la inteligencia artificial (IA) y la telemedicina, ha transformado significativamente el panorama de la atención sanitaria. Si bien estas innovaciones contribuyen a mejorar la eficiencia y el acceso a los servicios de salud, también presentan nuevos desafíos éticos que requieren un análisis profundo. La digitalización de los datos médicos, por ejemplo, ha facilitado la gestión de la información de los pacientes, pero también ha incrementado los riesgos asociados con la privacidad (Salazar Aroca y otros, 2024)

El almacenamiento y la transmisión de datos sensibles plantean preocupaciones sobre la seguridad y el acceso no autorizado, lo que pone en juego el derecho fundamental del paciente a la confidencialidad. Como señala Costales Coronel y otros (2024)“ Los códigos de ética tienen un papel muy importante, teniendo en cuenta que cada vez se deshumanizan más las relaciones entre personas y que los principios de autonomía y libertad son muy importantes. “ (p. 7). La creciente digitalización de la atención médica, si bien ofrece numerosos beneficios, también puede conducir a una despersonalización de la relación médico-paciente. Los códigos de ética ayudan a recordar que, incluso en un entorno tecnológico, la atención debe centrarse en el paciente como ser humano.

El uso de la IA para la toma de decisiones médicas introduce el dilema de cómo equilibrar la precisión tecnológica con la consideración de las circunstancias individuales de cada paciente, un aspecto que puede pasarse por alto en un enfoque demasiado mecanizado. Gómez Lucio (2023) subrayan que,

los cuidados invisibles son un conjunto de intervenciones fruto de la observación atenta, empatía, conocimiento y experiencia, que llevan a las enfermeras a la elaboración de juicios profesionales y éticos deliberados, altamente centrados en las necesidades de cada paciente “ (p. 34).

Este fenómeno resalta la necesidad de considerar no solo la precisión técnica, sino también las dimensiones éticas de la práctica de enfermería, la experiencia y la intuición de la enfermera,

desarrolladas a través de la práctica y la observación, son componentes esenciales del cuidado de calidad. Estas habilidades permiten una atención más personalizada y adaptada a las necesidades únicas de cada paciente.

La telemedicina ha cambiado la forma en que se brindan los cuidados, especialmente en áreas remotas, pero esta modalidad también impacta la autonomía del paciente. En un entorno digital, el contacto físico y la interacción personal entre el paciente y el profesional de salud se reduce, lo que puede limitar la capacidad del paciente para expresar sus inquietudes de manera clara y completa (Julca-Lázaro & Guzmán-Avalos, 2024).

El consentimiento informado, que es un pilar fundamental en el respeto a la autonomía, puede verse comprometido, ya que los pacientes pueden no entender completamente las implicaciones de su tratamiento cuando se comunican de forma remota. Este fenómeno destaca la necesidad de reforzar la comunicación efectiva en entornos virtuales, para garantizar que los pacientes puedan participar de manera activa en su cuidado y tomar decisiones informadas. La capacidad de la inteligencia artificial para cambiar radicalmente las decisiones clínicas de emergencia, choca con la dificultad de los médicos de emergencia para lograr el consentimiento informado de los pacientes dado la compleja naturaleza de la IA (Iserson, 2024)

Un ejemplo clave donde la tecnología plantea dilemas sobre los principios bioéticos es la administración de medicamentos a través de la telemedicina. Aunque la IA puede sugerir tratamientos precisos basados en datos objetivos, la interacción directa con el enfermero es esencial para asegurar que el paciente comprenda el tratamiento y pueda expresar cualquier duda o preocupación (Gómez Lucio, 2023). Este proceso puede entrar en conflicto con los principios de beneficencia (hacer el bien) y no maleficencia (evitar causar daño). Si bien la tecnología promete optimizar los tratamientos, su uso exclusivo puede disminuir la interacción humana, una parte fundamental de la atención enfermera, y contradecir la necesidad de mantener una atención humanizada y empática.

En este contexto, la formación ética continua es esencial para que los enfermeros puedan adaptarse a los desafíos impuestos por las nuevas tecnologías. La ética no es un conocimiento estático, sino que debe evolucionar con los cambios en el entorno de atención. Por lo tanto, es crucial que los profesionales de enfermería reciban formación constante sobre las implicaciones éticas de las tecnologías emergentes, lo que les permitirá tomar decisiones fundamentadas y éticamente responsables en su práctica diaria (Costales Coronel y otros, 2024).

La integración de la tecnología en la enfermería exige un equilibrio delicado entre innovación y ética. La preservación de la autonomía del paciente, la confidencialidad y la atención humanizada son imperativos frente a la digitalización. La formación continua en bioética, el fomento de la empatía y la comunicación efectiva, asegurarán que los enfermeros utilicen las herramientas tecnológicas para enriquecer, y no reemplazar, el cuidado integral del paciente.

2. La autonomía del paciente en el cuidado clínico: Trascendiendo el consentimiento informado

El principio de autonomía, como pilar central de la ética en enfermería, reconoce el derecho de cada paciente a tomar decisiones informadas sobre su salud, fundamentadas en su comprensión de la situación y en sus valores personales. En la práctica, esto exige que los profesionales de enfermería involucren activamente a los pacientes en la toma de decisiones, garantizando que comprendan las opciones terapéuticas y sus implicaciones. Según Julca & Guzmán (2024), “La autonomía; significa que los profesionales de salud deben atender a los valores, criterios y preferencias del paciente, como prioridad para la toma de decisiones, respetando su dignidad como persona” (p. 8). Este enfoque no solo fomenta la participación activa del paciente, sino que también valora sus preferencias individuales.

No obstante, el consentimiento informado —basado en este principio— no siempre asegura una comprensión plena por parte del paciente. Su efectividad depende críticamente de la calidad comunicativa entre el profesional y el paciente. Como señalan Julca Lázaro & Guzmán Ávalos (2024)

el enfermero (a) debe resolver los problemas en su práctica asistencial diaria teniendo en cuenta el consentimiento informado, debe rechazar malas prácticas, aplicar el cuidado humanizado a los pacientes, participar del proceso del cuidado al final de la vida, saber comunicar las malas noticias, entre otros. (p. 7).

Este diálogo bidireccional es esencial para transformar la aceptación pasiva en una decisión consciente y deliberada.

Para garantizar una participación activa, se requieren estrategias que fortalezcan la relación enfermero-paciente: uso de lenguaje accesible, creación de un ambiente libre de presiones para expresar inquietudes e integración de los valores del paciente en las decisiones clínicas. Solorzano Párraga, & Velásquez-Espinales (2024) subrayan que

los médicos deben expresar respeto por las normas culturales, religiosas y sociales de los pacientes y sus familias con respecto a la toma de decisiones sobre atención médica, así como garantizar que nadie se vea injustamente desfavorecido en lo que respecta al acceso de salud para lo cual aplican los principios de autonomía y justicia” (p. 10)

En ocasiones, la autonomía puede colisionar con otros principios bioéticos, como la beneficencia o la no maleficencia. Un ejemplo paradigmático es el rechazo de un tratamiento médicamente indicado. Ante esto, Solorzano Párraga & Velásquez-Espinales (2024) menciona que:

“se evidenciaron con mayor frecuencia situaciones que requerían el respeto de los médicos por las decisiones del paciente sobre su tratamiento, lo que implica la aplicación del principio de autonomía y

situaciones en las cuales el médico debía decidir sobre la asignación justa [...] para conservar su salud, lo que implica la aplicación del principio de justicia” (p.12)

La aplicación del principio de autonomía se torna particularmente compleja en poblaciones vulnerables, como niños, ancianos con deterioro cognitivo o personas con discapacidad intelectual. En estos casos, la evaluación de la competencia para tomar decisiones informadas se convierte en un imperativo ético. La determinación de la capacidad del paciente para comprender la información relevante, sopesar las opciones y expresar sus preferencias requiere una evaluación cuidadosa y multidisciplinaria (Sarmiento Ospina, 2023)

En situaciones donde la competencia está comprometida, la toma de decisiones debe basarse en el principio del mejor interés del paciente, considerando sus valores y preferencias previas, si las hubiere, y buscando el consenso entre los miembros del equipo de salud y los familiares o representantes legales del paciente. La implementación de escalas y herramientas de evaluación de la competencia, junto con el Desarrollo de protocolos específicos para estas poblaciones, son esenciales para garantizar el respeto a la autonomía y la protección de los derechos de los pacientes vulnerables. (Prat Martinez, 2021)

El proceso de consentimiento informado debe adaptarse a las particularidades culturales y lingüísticas de cada paciente. La comunicación debe ser clara, precisa y sensible a las diferencias culturales en la comprensión de la salud y la enfermedad (Velasategui Hernández y otros, 2024). La utilización de intérpretes calificados y la consideración de las creencias y prácticas culturales del paciente son fundamentales para asegurar que el consentimiento sea verdaderamente informado y voluntario (Universidad de Chile, 2025).

La enfermería, como disciplina comprometida con la atención holística y centrada en el paciente, debe desarrollar competencias interculturales para facilitar la comunicación y la toma de decisiones compartida. La reflexión crítica sobre los propios sesgos culturales y la búsqueda de estrategias para superar las barreras comunicativas son esenciales para promover la equidad y la justicia en la atención sanitaria (Torres Pantoja y otros, 2021).

La autonomía del paciente se extiende al final de la vida, donde las decisiones sobre tratamientos, cuidados paliativos y eutanasia adquieren una relevancia crucial. Las voluntades anticipadas, como testamentos vitales o poderes notariales para decisiones médicas, permiten a los pacientes expresar sus preferencias sobre los cuidados que desean recibir en caso de incapacidad (Torres Gómez y otros, 2024).

El enfermero, en su rol de defensor del paciente, debe promover la planificación anticipada de los cuidados, informar sobre las opciones disponibles y garantizar el respeto a las decisiones tomadas por el paciente. La comunicación abierta y honesta sobre el pronóstico, los tratamientos disponibles y los cuidados paliativos es esencial para facilitar la toma de decisiones informadas y el acompañamiento al final de la vida. El respeto a la autonomía del paciente en este contexto implica también la disposición a escuchar y apoyar las decisiones difíciles, incluso cuando difieren de las propias creencias o valores.

3. Ética y equidad en la atención sanitaria: accionar del profesional de enfermería.

El respeto a la privacidad del paciente se extiende a su entorno físico, garantizando un espacio de intimidad durante los procedimientos y consultas. La ruptura de la confidencialidad solo se justifica en situaciones excepcionales, como la obligación legal de notificar enfermedades contagiosas o la necesidad de proteger a terceros de un daño inminente (Angelo Salles & Castelo, 2023).

El profesional de enfermería debe actuar con integridad, honestidad y responsabilidad en todas sus acciones. Esto implica el cumplimiento de las normas éticas y legales de la profesión, la actualización continua de conocimientos y habilidades, y la aceptación de la responsabilidad por los errores cometidos. La integridad profesional se manifiesta en la honestidad en la documentación de los cuidados, la transparencia en la comunicación con el paciente y el respeto a la autoridad de otros profesionales (Terán Vintimilla. , 2024).

Este profesional debe estar dispuesto a reconocer sus limitaciones y buscar ayuda cuando sea necesario, priorizando siempre la seguridad y el bienestar del paciente. La participación en actividades de educación continua y la reflexión crítica sobre la propia práctica son esenciales para mantener la competencia profesional y la calidad del cuidado. Así mismo, debe tratar a cada paciente con dignidad y respeto, reconociendo su valor intrínseco como ser humano. Esto implica la atención a las necesidades físicas, emocionales y espirituales del paciente, la comunicación empática y el reconocimiento de sus derechos y preferencias (Pachala Llumiguano, 2024).

El respeto a la dignidad del paciente se manifiesta en la cortesía, la amabilidad y la paciencia en la interacción diaria. El profesional enfermero debe evitar actitudes paternalistas o discriminatorias, y reconocer la capacidad del paciente para participar activamente en su propio cuidado. La creación de un ambiente de confianza y seguridad es fundamental para promover el bienestar del paciente y facilitar la recuperación (Romero-de San Pío y otros, 2023).

La justicia distributiva en el ámbito de la salud se enfrenta a desafíos éticos fundamentales, especialmente cuando los recursos son limitados. Este principio de la atención bioética busca asegurar que los recursos de médica sean distribuidos de manera equitativa, considerando las necesidades de los pacientes y respetando su dignidad humana. En un contexto de recursos escasos, como ocurre en situaciones de emergencia o crisis sanitarias, los profesionales de la salud, y particularmente los enfermeros, deben tomar decisiones difíciles sobre cómo asignar estos recursos de manera justa y ética (Arévalo-Leal y otros, 2020).

Los enfermeros juegan un papel esencial en este proceso, ya que son los que están en contacto directo con los pacientes y son responsables de proporcionar cuidados que respeten tanto los principios bioéticos como la equidad en la atención. La asignación de recursos como camas de hospital, tratamientos costosos o vacunas presenta dilemas éticos que deben ser gestionados cuidadosamente, tomando en cuenta la urgencia de la situación y las necesidades individuales de los pacientes. La

equidad en la salud implica no solo un enfoque médico, sino también un enfoque social, considerando los factores socioeconómicos y culturales que afectan el acceso a la atención (Marinho y otros, 2023).

El acceso desigual a la atención médica es una de las principales barreras que enfrentan muchos pacientes, lo que plantea la necesidad de un enfoque ético que garantice que las decisiones tomadas no perpetúen las desigualdades existentes. El rol del enfermero no se limita a la administración técnica de la salud, sino que también incluye actuar como defensor de la justicia social dentro del sistema sanitario. Esta Introducción establece el marco ético necesario para abordar los dilemas y desafíos relacionados con la distribución de recursos y la promoción de la equidad en la atención sanitaria (Bazualdo Fiorini & Contreras Rivera, 2022).

Conclusiones

- La enfermería moderna se enfrenta al desafío de integrar tecnologías avanzadas como la IA y la telemedicina, manteniendo al mismo tiempo la esencia humanizada del cuidado.
- La formación continua en ética y la reflexión crítica son cruciales para que los profesionales puedan navegar los dilemas éticos que surgen de la digitalización, garantizando que la tecnología complemente, en lugar de reemplazar, la atención centrada en el paciente.
- La autonomía del paciente, más allá del consentimiento informado, implica una participación activa en la toma de decisiones, respetando sus valores y preferencias individuales.
- La calidad de la comunicación entre el profesional de enfermería y el paciente es fundamental para asegurar una comprensión plena y una decisión consciente, especialmente en entornos virtuales o con poblaciones vulnerables.
- La justicia distributiva en salud exige que los recursos se asignen de manera equitativa, considerando las necesidades individuales y los factores socioeconómicos que influyen en el acceso a la atención.
- Los profesionales de enfermería, como defensores de la justicia social, deben velar por que todos los pacientes reciban la atención necesaria, actuando con integridad y responsabilidad.

Bibliografía

Aldana de Becerra, G. M., Tovar Riveros, B. E., Yamile Vargas, V., & Joya Ramírez, N. E. (2021). Formación bioética en enfermería desde la perspectiva de los docentes. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 20(2). <https://doi.org/https://doi.org/10.18359/rlbi.5063>

Angelo Salles, A., & Castelo, L. (2023). Privacidad y confidencialidad en los procesos terapéuticos: presencia de fundamentos bioéticos. *Revista Bioética* (31), 1-11. <https://doi.org/http://dx.doi.org/10.1590/1983-803420233340ES>

- Arévalo-Leal, J. S., Gómez-Córdoba, A. I., Pinto-Bustamante, B. J., León-Osma, N. A., Castillo-Niومان, A., & Trillo Peña, C. E. (2020). Problemas éticos en la asignación de recursos escasos y cuidado intensivo en la atención de la pandemia por SARS-CoV-2 Una reflexión desde los principios, criterios, derechos y deberes. *Acta Medica Colombiana*, 45(3). <https://doi.org/https://doi.org/10.36104/amc.2020.1952>
- Bazualdo Fiorini, E., & Contreras Rivera, R. J. (2022). La importancia de las Barreras de acceso y equidad en la atención de los servicios de salud. *Ciencia Latina*, 6(6), 973-998. https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v6i6.3590
- Costales Coronel, B. G., Díaz Bautista, M. L., Cusme Torres, N. A., & Peñafiel Yancha, D. E. (2024). Estrategias que Guían las Decisiones en los Aspectos Morales y Bioéticos en Enfermería. *Reincisol*, 3(6), 1911-1925. [https://doi.org/https://doi.org/10.59282/reincisol.V3\(6\)1911-1925](https://doi.org/https://doi.org/10.59282/reincisol.V3(6)1911-1925)
- Gómez Lucio, M. d. (2023). Cuidado humanizado del profesional de enfermería en la atención del paciente oncológico hospitalizado. *Revista de Enfermería Neurológica*, 22(1), 31-46. <https://doi.org/DOI10.51422/ren.v22i1.421>
- Iserson, K. (2024). Consentimiento informado para la inteligencia artificial en medicina de urgencias: una guía práctica. *The American Journal of Emergency Medicine*, 76, 225-230. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ajem.2023.11.022>
- Julca-Lázaro, M. O., & Guzmán-Avalos, M. (2024). Cuidado humanizado del profesional de enfermería relacionado con principios bioéticos en pacientes del hospital Víctor Ramos Guardia, Huaraz, 2022. *Apuntes de bioética*, 7(1), 70 –86. <https://doi.org/https://10.35383/apuntes.v7i1.1078>
- Marinho, M. L., Dahuabe, A., & Arenas de Mesa, A. (2023). Salud y desigualdad en América Latina y el Caribe. *Políticas Sociales Cepal*(serie 244). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://repositorio.cepal.org/server/api/core/bitstreams/b816a7eb-10d7-4f37-8eba-e6cb8feb91cc/content>
- Nevada State University. (24 de 09 de 2024). El poder de la beneficencia en enfermería: aplicación de principios éticos a la atención de alta calidad al paciente. Retrieved 11 de 02 de 2025, from Nevada State University: <https://nevadastate.edu/son/rn-bsn/the-power-of-beneficence-in-nursing/>
- Pachala Llumiguano, G. C. (2024). Humanización en el cuidado de pacientes postquirúrgicos en el área de hospitalización quirúrgica. *Hospital General Sur de Quito 2024*. Retrieved 17 de 02 de 2025, from Universidad de Los Andes: <https://dspace.udla.edu.ec/bitstream/33000/15968/1/UDLA-EC-TME-2024-27.pdf>
- Prat Martínez, M. (2021). La toma de decisiones como competencia enfermera para cuidar a pacientes crónicos con necesidades complejas. Retrieved 21 de 02 de 2025, from Universitat Autònoma de Barcelona: <https://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/673649/mpm1de1.pdf?sequence=1>

- Romero-de San Pío, E., González-Alonso, E., Linares-Gutiérrez, M. B., & Romero-de San Pío, M. J. (2023). Reflexiones sobre el concepto de la dignidad humana en el ámbito sanitario. *Temperamentvm*, 17. Retrieved 21 de 02 de 2025, from https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-60112021000100017
- Salazar Aroca, J. d., Coloma Llango, A. G., Acosta Lalaleo, D. P., Arévalo Chavarrea, J. B., & Ashqui López, A. E. (2024). Principios bioéticos aplicados al cuidado de enfermería en el área de emergencia en un hospital público de Chimborazo, Ecuador. *LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades*, 5(2), 1367–1381. <https://doi.org/https://doi.org/10.56712/latam.v5i2.1956>
- Sarmiento Ospina, C. H. (2023). La autonomía y la discapacidad: los retos derivados de la comprensión del ejercicio de la autonomía que motivan el planteamiento de una bioética aplicada a la discapacidad. *Revista Iberoamericana de Bioética*(22), 1-13. <https://doi.org/DOI:10.14422/rib.i22.y2023.005>
- Solorzano Párraga , , M. P., & Velásquez-Espinales,, L. V. (2024). Aplicación de los Principios de Bioética en la Práctica Profesional de los Médicos. *Revisión Sistemática. Ciencia Latina: Revista Multidisciplinar*, 8(2), 3699-3714. Retrieved 18 de 02 de 2025, from <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=9502947>
- Terán Vintimilla. , M. A. (2024). La confidencialidad en el ámbito de la salud: secreto médico, intimidad y confianza. Retrieved 16 de 02 de 2025, from Pontificia Universidad pontificia Ecuador: <https://repositorio.puce.edu.ec/server/api/core/bitstreams/b90fe3a4-8983-47f0-b7fd-53e6d4a6bca0/content>
- Torres Gómez, S. L., Requelme Jaramillo, M. J., & Ortega Valarezo, S. V. (2024). Entre Protocolos y Emociones: Experiencias en Profesionales de Enfermería sobre Cuidado Humanizado. *Ciencia Latina*, 8(1). https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i1.10455
- Torres Pantoja, J. E., Santos Holguín, S. A., Arce Castillo, V. C., & Romero Urrea, H. E. (2021). Factores interculturales que inciden en la atención de enfermería. *Centro de salud tipo c venus de valdivia la libertad. Journal of American health*, 4(1). Retrieved 11 de 02 de 2025, from <https://jah-journal.com/index.php/jah/article/download/67/141/234>
- Unitek Collegue. (22 de 10 de 2024). Cómo abordar dilemas éticos en enfermería. Retrieved 11 de 02 de 2025, from Unitek Collegue: <https://www.unitekcollege.edu/es/blog/how-to-handle-ethical-dilemmas-in-nursing/>
- Universidad de Chile. (2025). Pautas éticas internacionales para la investigación y experimentación biomédica en seres humanos. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Universidad de Chile: <https://uchile.cl/investigacion/centro-interdisciplinario-de-estudios-en-bioetica/documentos/pautas-eticas-internacionales/las-pautas-1-9-consentimiento-informado>

Velastegui Hernández, R. E., Tagua Moyolema , A. E., Barrionuevo Torres, V. E., Sogso Chano, C. V., Vargas Ortiz, B. N., & Velastegui Hernández, R. S. (2024). Consentimiento informado en práctica médica y en investigación clínica. *Anatomía Digital*, 7(3.2), 102-117. <https://doi.org/https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v7i3.2.3177>

Respetando la autonomía del paciente:

El compromiso del profesional de enfermería

Respecting the autonomy of the patient:

The commitment of the nursing professionals

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Ludy Tatiana León Vargas

ludy.leon411@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0002-7365-3750>



Resumen

La autonomía del paciente es el derecho fundamental a tomar decisiones informadas sobre su salud, respetando sus valores y preferencias. Objetivo: Examinar la importancia de la autonomía en el cuidado de enfermería, el rol del tecnólogo en su aplicación y los desafíos éticos que pueden surgir en la práctica clínica. Metodología: Se realizó una revisión bibliográfica de fuentes relevantes sobre bioética, ética en enfermería y autonomía del paciente, incluyendo artículos indexados en bases de datos como Scielo, así como documentos de organismos de salud internacionales y literatura especializada en ética clínica. Discusión: La autonomía del paciente es un principio fundamental en la bioética y el ejercicio de la enfermería, pero su aplicación puede verse limitada por la capacidad cognitiva del paciente, creencias culturales y dilemas éticos. El profesional de enfermería tiene la responsabilidad de garantizar que los pacientes reciban información clara, fomentando una toma de decisiones informada y promoviendo la comunicación efectiva con el personal de salud y las familias. En casos complejos, como el rechazo a tratamientos médicos por convicciones religiosas, se generan dilemas entre la autonomía del paciente y el principio de beneficencia, lo que requiere estrategias de toma de decisiones compartidas. Conclusiones: En la práctica clínica, el respeto a la autonomía del paciente es un principio bioético esencial que debe garantizarse sin comprometer su bienestar. Para ello, es crucial fortalecer la educación en salud y la formación del tecnólogo de enfermería en comunicación, ética y resolución de dilemas.

Palabras Claves: Autonomía; Enfermería; Bioética; Decisiones informadas; Cuidado de la salud.

Abstract

Patient autonomy is the fundamental right to make informed decisions about his or her health, respecting his or her values and preferences. Objective: To examine the importance of autonomy in nursing care, the role of the technologist in its application, and the ethical challenges that may arise in clinical practice. Methodology: A bibliographic review of relevant sources on bioethics, nursing ethics, and patient autonomy was conducted, including articles indexed in databases such as Scielo, as well as documents from international health organizations and specialized literature on clinical ethics. Discussion: Patient autonomy is a fundamental principle in bioethics and the practice of nursing, but its application can be limited by the patient's cognitive capacity, cultural beliefs, and ethical dilemmas. The nursing professional has the responsibility to ensure that patients receive clear information, encouraging informed decision-making and promoting effective communication with health personnel and families. In complex cases, such as the refusal of medical treatment due to religious convictions, dilemmas arise between patient autonomy and the principle of beneficence, which requires shared decision-making strategies. Conclusions: In clinical practice, respect for patient autonomy is an essential bioethical principle that must be guaranteed without compromising the patient's well-being. To this end, it is crucial to strengthen health education and the training of nursing technologists in communication, ethics, and dilemma resolution.

Keywords: Autonomy; Nursing; Bioethics; Informed decisions; Health care;

Introducción:

La autonomía del paciente es un principio esencial en enfermería, que implica el derecho a tomar decisiones informadas sobre su salud, este concepto ha cambiado los modelos de atención, pasando del paternalismo del personal de salud a la libre elección del paciente sobre sus tratamientos lo que subraya la importancia de que cada individuo tenga control sobre su proceso de cuidado. Este enunciado resalta que la autonomía no es solo un derecho, sino una manifestación de libertad personal, que se traduce en la capacidad de elegir tratamientos, expresar preferencias y participar activamente en la toma de decisiones médicas. (López-Soto & Santos, 2023)

Sin embargo, factores como la cultura, la edad y el estado emocional pueden influir en su ejercicio, al igual que los prejuicios del personal de salud. Esto se debe a que “la autonomía no es absoluta, ya que puede estar limitada por consideraciones éticas y legales. Por ejemplo, cuando el paciente no tiene capacidad para decidir por una enfermedad mental, por falta de competencia, minoría de edad, estado vegetativo u otras circunstancias. En otras palabras, la autonomía del paciente no siempre prevalece, pues existen situaciones en las que es necesario restringirla para proteger su bienestar y garantizar decisiones acordes con principios éticos y normativas legales (Welie, 2023).

El profesional de enfermería juega un papel clave como facilitador de la autonomía, asegurando una comunicación efectiva y apoyo en la toma de decisiones, pues debe dar seguimiento personalizado, indagar y validar junto al profesional de salud las formas de ayuda que se puedan llevar a cabo, esto permite al paciente tomar decisiones informadas sin poner en riesgo su salud ni el proceder del personal a cargo de su recuperación y cuidado, se debe tener claro que todo ser humano es sujeto de derechos y tiene capacidad de decidir sobre su vida y su futuro, dado que la información es un derecho del enfermo, todos los pacientes deben recibir información sobre los servicios sanitarios a los que tienen acceso (Pan American Health Organization (PAHO), 2024). Este artículo analizará la autonomía en el cuidado de enfermería, el rol del profesional y los desafíos éticos en su aplicación.

La evaluación de la autonomía del paciente se entrelaza inextricablemente con la valoración de su competencia para tomar decisiones. Este proceso demanda una meticulosa evaluación, especialmente en individuos vulnerables como ancianos con demencia o pacientes con enfermedades mentales severas. Para ejercer la autonomía, las personas necesitan no solo la capacidad de actuar, sino que esas acciones deben ser deliberadas, libres de influencias externas o internas que las coaccionen, y en consonancia con sus valores. Además, la autonomía requiere un entorno social y político que garantice libertades fundamentales y ofrezca oportunidades de Desarrollo, lo cual es responsabilidad del Estado (del Yerro Álvarez, 2025)

La competencia no es un atributo binario, sino un espectro que fluctúa según el contexto y la complejidad de la decisión. La enfermería, en colaboración con equipos multidisciplinarios, debe implementar protocolos rigurosos para determinar la capacidad del paciente de comprender la información relevante, sopesar alternativas y expresar una elección coherente. En situaciones de competencia comprometida, la toma de decisiones basada en el “mejor interés” del paciente requiere

una navegación ética cuidadosa, considerando valores previamente expresados y procurando el consenso entre familiares y profesionales (Paravic Klijn & Lagos Garrido, 2022). Dada la importancia del tema el objetivo del artículo es examinar la importancia de la autonomía en el cuidado de enfermería, el rol del profesional en su aplicación y los desafíos éticos que pueden surgir en la práctica clínica

Desarrollo:

1. La autonomía como pilar del cuidado: Más allá de la libertad de decisión

La autonomía del paciente en enfermería es un principio ético fundamental que garantiza su derecho a tomar decisiones informadas sobre su salud, respetando sus valores y preferencias. No se limita a la simple libertad de elección, sino que implica la capacidad del paciente para comprender la información médica y evaluar sus opciones de manera consciente. Para que esta autonomía sea efectiva, el personal de enfermería debe proporcionar información clara y accesible, asegurando que el paciente pueda ejercer su derecho con pleno conocimiento de los riesgos y beneficios de cada alternativa (Gesinska, 2020).

Este concepto es fundamental dentro de la ética profesional de la enfermería, ya que promueve el respeto hacia los valores, creencias y deseos del paciente, reconociéndolo como el principal actor en su proceso de salud lo que denota la importancia de respetar la autonomía y decisiones del paciente en su atención de salud (Zambrano Bermeo , 2020).

Sin embargo, la autonomía puede verse influenciada por factores como la edad, la cultura, el estado emocional y la capacidad cognitiva del paciente, lo que puede afectar su comprensión y toma de decisiones (Restrepo Cervantes , 2022). Además, los prejuicios del personal de enfermería pueden limitar esta autonomía, especialmente en pacientes de diferentes culturas, cuando sus creencias son ignoradas o invalidadas. Para garantizar un cuidado ético, es esencial que los profesionales respeten la individualidad de cada paciente y promuevan un entorno libre de discriminación, donde la toma de decisiones sea verdaderamente informada y respetada.

La aplicación de principios éticos, entre los que destaca la autonomía, no solo dignifica la práctica de enfermería, sino que también fomenta un ámbito de cuidado centrado en las necesidades individuales del paciente, y asegura una atención donde el paciente es participen activo de sus decisiones (Águila Rodríguez y otros, 2020).

En enfermería, este principio debe entenderse como la facultad del paciente para decidir sobre su salud con información adecuada, juicio razonado y respeto por su seguridad y la de los demás. La autonomía no significa actuar sin consecuencias, sino decidir con conocimiento y apoyo, resaltando la importancia del personal de enfermería en la educación y el acompañamiento durante el proceso de toma de decisiones (Lázaro Cruz y otros, 2023).

Por lo tanto, un modelo de cuidado basado en la autonomía debe considerar tanto el derecho de los pacientes a participar activamente en su proceso de salud como la necesidad de fortalecer la autonomía de los profesionales de enfermería. Esto implica garantizar que los pacientes reciban información clara y accesible para tomar decisiones informadas, al mismo tiempo que se reconoce el criterio clínico del personal de enfermería en la planificación y ejecución del cuidado (Öz & Onarici, 2024).

Además, es fundamental que el personal de enfermería cuente con las herramientas y la formación necesarias para guiar a los pacientes en la toma de decisiones, asegurando que su autonomía se ejerza de manera informada y responsable. Solo a través de un enfoque que integre el respeto por la autodeterminación, el apoyo mutuo y el reconocimiento del papel esencial de la enfermería, será posible avanzar hacia una atención más ética, equitativa y centrada en la dignidad de cada persona.

2. El profesional de enfermería como facilitador de la autonomía: Comunicación y apoyo

El profesional de enfermería juega un papel clave en la promoción y protección de la autonomía del paciente, facilitando su toma de decisiones. A través de una comunicación efectiva y una escucha activa, comprende sus necesidades, valores y preferencias, brindando información clara y objetiva. Su labor incluye educar al paciente sobre su salud, responder dudas y ofrecer apoyo para decisiones informadas, siempre respetando su derecho a decidir. Además, actúa como defensor del paciente, asegurando que sus derechos sean respetados y su voz tomada en cuenta en cada etapa del cuidado. Pues: los profesionales de Enfermería, mantienen un contacto permanente con los pacientes, ‘mano a mano’, ‘a pie de cama’, en los momentos difíciles, de riesgo vital, existencial, entre otros lo que resalta su rol cercano y esencial en el acompañamiento del paciente (Guerra Patiño & Elizalde Ordoñez, 2020).

En pacientes con enfermedades terminales, el profesional de enfermería debe proporcionar información honesta y comprensible, con sensibilidad y empatía, asegurando un ambiente de confianza. La información no solo ayuda a la toma de decisiones, sino que, en el caso de los enfermos terminales, la información que se proporciona a los pacientes y a sus familiares representa un elemento terapéutico imprescindible a la hora de aliviar el sufrimiento que pueda ocasionar todo el proceso. Es fundamental que el paciente reciba datos claros sobre su condición sin imponer decisiones, respetando su capacidad de elegir el camino que desea seguir. Si decide no recibir tratamiento, su autonomía debe ser respetada, garantizando cuidados paliativos que alivien su sufrimiento y brinden bienestar (Junga Kim, 2024).

De esta manera, el enfermero se convierte en un aliado fundamental en la defensa de la dignidad y autodeterminación del paciente, asegurando que su voluntad sea valorada y respaldada. Esto implica no solo respetar sus decisiones, sino también actuar con responsabilidad y compromiso ético en cada aspecto de su atención. En este sentido, el ejercicio profesional debe ir más allá de la aplicación técnica del cuidado, integrando principios éticos sólidos en la práctica diaria (Thiel, 2023).

Según lo expuesto por Yáñez Flores y otros (2021) en la Enfermería, el actuar ético va más allá de distinguir el bien del mal, ya que el profesional de la salud debe ser consciente de la vida que tiene al cuidado, tratando al paciente con estricto conocimiento y disciplina, lo que refuerza la importancia de un enfoque basado en la ética, el respeto y la responsabilidad en la atención al paciente.

En este contexto, la atención centrada en el paciente se convierte en un pilar esencial de la práctica profesional, promoviendo un enfoque que prioriza sus necesidades y bienestar.

La atención centrada en el paciente tiene como principios: el respeto a las preferencias, valores y necesidades expresadas del paciente, la integración y coordinación de sus cuidados, información, comunicación y educación, confort físico, apoyo emocional, involucrar a familia y amigos, transición y continuidad (Perea Ruíz & Hevia Bernal, 2022).

Esto significa que el profesional de enfermería no solo debe aplicar su conocimiento con disciplina y responsabilidad, sino también garantizar que el paciente reciba un cuidado basado en el respeto a su autonomía y en la continuidad de su tratamiento. La comunicación efectiva, el apoyo emocional y la participación de la familia son elementos esenciales para proporcionar una atención integral y humanizada. De esta manera, se asegura que el paciente no solo sea atendido desde un enfoque técnico, sino también con sensibilidad y ética, reafirmando el compromiso de brindar cuidados de calidad que respondan a sus necesidades individuales (Hewstone García & Ocampo González, 2024).

Asimismo, el respeto por la autonomía del paciente no implica solo permitir que tome decisiones, sino también garantizar que estas sean el resultado de un proceso de información adecuado y de un entorno de confianza. Para ello, es esencial que el paciente comprenda las implicaciones de sus elecciones, reciba asesoramiento oportuno y tenga acceso a toda la información necesaria para decidir con plena conciencia (Valdovinos Gutierrez, 2024). Esto requiere una formación ética y comunicativa sólida por parte del tecnólogo de enfermería, quien debe actuar como facilitador en el proceso de toma de decisiones, promoviendo un equilibrio entre la libertad de elección del paciente y la responsabilidad profesional de velar por su bienestar.

3. Desafíos y dilemas: Navegando la complejidad de la autonomía en la práctica clínica

Los profesionales de la salud pueden enfrentar dificultades al respetar la autonomía del paciente cuando toma decisiones que parecen ir en contra de su propio bienestar, tal como se menciona: “Existe un conflicto ancestral entre respetar las decisiones de los pacientes y brindarles recomendaciones médicas

Esto refleja el desafío en enfermería de equilibrar el respeto por la autonomía del paciente con la responsabilidad de ofrecer recomendaciones para su bienestar. Un ejemplo de autonomía del paciente

frente a consejo médico sería su rechazo a un tratamiento, incluso si es beneficioso, debido a creencias personales o experiencias previas negativas. En estos casos, es fundamental proporcionar información clara y comprensible, fomentando la toma de decisiones informada sin presionar al paciente para que adopte una determinada postura.

Un dilema común surge cuando la autonomía del paciente entra en conflicto con la obligación del profesional de actuar en su beneficio (principio de beneficencia) y de evitar daño (principio de no maleficencia). Un ejemplo claro es el rechazo de transfusiones sanguíneas por parte de pacientes Testigos de Jehová, ya que, como señala Toro Yani (2021), consecuentes con esta creencia, "los Testigos de Jehová rechazan recibir transfusiones de sangre, por entender que su aceptación los pone en abierta contradicción con la prohibición divina de abstenerse de sangre" (p. 6). En estos casos, el equipo de salud debe respetar la decisión del paciente, siempre que este sea competente y haya tomado una decisión informada, incluso si esto conlleva un desenlace adverso.

La autonomía del paciente puede verse comprometida cuando su capacidad para tomar decisiones está deteriorada debido a condiciones como la demencia, enfermedades psiquiátricas graves o estados de consciencia alterados. En estas situaciones, es crucial realizar una evaluación de la capacidad del paciente y, si se determina que no puede tomar decisiones por sí mismo, recurrir a representantes legales o documentos de voluntad anticipada.

Como se señalan, Mason Pope & Hamline (2023).

Las voluntades anticipadas son documentos legales que contienen los deseos de la persona que los suscribe en relación con las decisiones a tomar en su atención sanitaria en caso de que se encuentre en una situación de incapacidad para decidir (2023, pág. 1)

Estos documentos permiten respetar la autonomía del paciente incluso cuando este ya no puede expresarse, asegurando que sus valores y preferencias sean considerados. Además, fomentar la elaboración de estos documentos promueve una cultura de planificación anticipada de la salud, crucial para el bienestar en la etapa final de la vida.

Un enfoque clave para abordar los dilemas éticos relacionados con la autonomía es la toma de decisiones compartida, tal como menciona Pérez Díaz (2024) la comunicación abierta y la toma de decisiones compartida entre proveedores de atención médica, pacientes y familias pueden evitar muchos dilemas éticos. Este modelo implica un diálogo abierto entre el paciente y el profesional de la salud, donde ambos colaboran para encontrar la mejor solución, considerando tanto la información médica como las preferencias y valores del paciente. La toma de decisiones compartida no solo respeta la autonomía, sino que también fortalece la relación de confianza entre paciente y proveedor de salud.

Un reto frecuente en la práctica clínica es la intervención de familiares que intentan tomar decisiones por el paciente, incluso cuando este está en pleno uso de sus facultades mentales. Esto puede ocurrir por diversas razones, como preocupaciones por la seguridad del paciente, diferencias culturales o la creencia de que no está en condiciones de decidir por sí mismo.

Al respecto, señalan López Soto & Santos (2023) que se presenta una contraposición entre el paciente y la familia, debido especialmente a la diferencia de valores y prioridades que se pueden dar entre las elecciones de uno y otra, esto refleja cómo los conflictos surgen cuando los familiares buscan influir en las decisiones del paciente basándose en sus propias creencias y preocupaciones. En estos casos, el equipo de salud debe garantizar la autonomía del paciente y promover el diálogo con la familia para reducir conflictos.

Para afrontar estos desafíos, los profesionales de la salud deben desarrollar habilidades de reflexión crítica y resolución de problemas éticos. Esto implica estar atentos a los valores y creencias de cada paciente, fomentar la comunicación efectiva y recurrir a principios éticos y marcos legales para guiar la toma de decisiones.

En opinión de Espinoza Carrión y otros (2021) la toma de decisiones éticas mantiene la integridad de la profesión de enfermería, crea un impacto mucho más amplio al fomentar la confianza del paciente, refinar la calidad de la atención y mejorar los resultados de la atención médica. Esta afirmación resalta la importancia de la ética en la práctica de enfermería, ya que no solo fortalece la profesión, sino que también contribuye a una atención más segura y efectiva, generando confianza en los pacientes y mejores resultados en el cuidado de la salud.

En esencia, la autonomía del paciente en la práctica clínica es un concepto complejo que requiere un enfoque equilibrado entre el respeto a sus decisiones y la responsabilidad ética del personal de salud. No se trata únicamente de permitir que el paciente elija, sino de garantizar que cuente con la información, el apoyo y las condiciones necesarias para tomar decisiones de manera consciente y libre (Vázquez Parra & Martell Espericueta, 2020).

Navegar estos dilemas exige habilidades en comunicación, empatía y juicio profesional, ya que cada paciente tiene necesidades, valores y creencias particulares que deben ser consideradas. Además, el personal de enfermería debe estar preparado para identificar situaciones en las que la autonomía del paciente pueda verse comprometida por factores como la presión externa, el desconocimiento o el miedo, asegurando que las decisiones se tomen en un marco de respeto, dignidad y responsabilidad ética.

Conclusiones

- La autonomía del paciente no es simplemente una libertad de elección, sino un derecho a tomar decisiones informadas, respaldado por una comunicación clara y accesible por parte del personal de enfermería. Este enfoque garantiza que el paciente sea un participante activo en su propio cuidado.
- Para que la autonomía sea genuina, es crucial considerar los factores que pueden influir en la capacidad del paciente para tomar decisiones, como la edad, la cultura o el estado emocional. Los profesionales de la salud deben estar atentos a estos factores y adaptar su enfoque para garantizar que la autonomía se ejerza de manera informada y libre de prejuicios.

- El tecnólogo de enfermería actúa como un puente entre el paciente y el sistema de salud, facilitando la toma de decisiones informadas a través de la comunicación efectiva y el apoyo emocional. Su papel va más allá de la mera aplicación de técnicas, abarcando la defensa de los derechos del paciente y el respeto a sus valores.
- En situaciones delicadas, como el cuidado de pacientes terminales, el tecnólogo de enfermería debe proporcionar información honesta y comprensible, creando un ambiente de confianza que permita al paciente tomar decisiones acordes con sus deseos y preferencias. Este acompañamiento respetuoso es esencial para preservar la dignidad del paciente al final de la vida.
- Los profesionales de la salud a menudo se enfrentan a dilemas éticos cuando la autonomía del paciente entra en conflicto con principios como la beneficencia o la no maleficencia. En tales casos, es fundamental buscar un equilibrio a través de la toma de decisiones compartida, donde se consideren tanto la información médica como los valores del paciente.
- La capacidad de los pacientes para ejercer su autonomía puede verse comprometida por diversas circunstancias, como enfermedades que deterioran su capacidad cognitiva o la presión de familiares. En estas situaciones, es esencial realizar una evaluación de la competencia del paciente y, si es necesario, recurrir a representantes legales o documentos de voluntad anticipada para garantizar el respeto a sus derechos.

Bibliografía

- Águila Rodríguez, N., Bravo Polanco, E., Montenegro Calderón, T., Herrera Fragoso, L. R., Duany Badell, L. E., & Rodríguez Cardoso, Y. (2020). Retos actuales de la profesión de enfermería: un enfoque ético y bioético. *MediSur*, 18(2). Retrieved 11 de 02 de 2025, from http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2020000200244
- del Yerro Álvarez, M. J. (2025). Autonomía y vulnerabilidad en salud mental. *Experiencias*(340). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://www.laborhospitalaria.com/autonomia-y-vulnerabilidad-en-salud-mental/>
- Espinoza-Carrión, F., Lam-Vivanco, A., Torres-Espinoza, J. J., & Cuenca-Mayorga, F. (2021). Trial: mecanismo para enfrentar conflictos en salud. *FACS Unemi*, 5(8), 30 - 38. <https://doi.org/https://doi.org/10.29076/issn.2602-8360vol5iss8.2021pp30-38p>
- Gesinska, M. (2020). El consentimiento informado como garantía del principio de la autonomía del paciente. Un estudio comparativo de los ordenamientos español y polaco. Retrieved 15 de 02 de 2025, from Universidad de la Rioja: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/tesis/285545.pdf>
- Guerra Patiño, G. D., & Elizalde Ordoñez, H. (25 de 09 de 2020). Comunicación enfermero paciente.

Portales Medicos.com, XV(18), 931. Retrieved 24 de 02 de 2025, from <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/comunicacion-enfermero-paciente/>

Hewstone García , C., & Ocampo González, A. (2024). Situación actual de la pedagogía hospitalaria en Latinoamérica: nudos críticos y posibilidades de transformación . Retrieved 13 de 02 de 2025.

Junga Kim, C. (2024). Garantizar el merecido derecho de los pacientes a rechazar el tratamiento, sin recurrir a una "muerte asistida con dignidad. *J Korean Med Sci*, 39(2), e30. <https://doi.org/doi:10.3346/jkms.2024.39.e30>

Lázaro Cruz, M., Pérez Grimaldo, J. L., Charre Jaime, G., & Guerrero-Castañeda, R. F. (2023). Percepción de la autonomía en enfermeras en el ámbito hospitalario. *Revista Unidad Sanitaria XXI*, 3(10). Retrieved 13 de 02 de 2025, from <https://ojs-revunidadesanitaria.com.ar/index.php/RUSXXI/article/view/89,2023>

López-Soto, P., & Santos, M. (2023). El problema de la autonomía individual y la autoridad familiar en la toma de decisiones en ética clínica. *Medicina y ética*, 34(3). <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2023v34n3.01>

Mason Pope, T., & Hamline, M. (2023). Voluntades Anticipadas. Retrieved 24 de 02 de 2025, from Manual MSD: <https://www.msmanuals.com/es/hogar/fundamentos/asuntos-legales-y-%C3%A9ticos/voluntades-anticipadas>

Öz, G. Ö., & Onarici, M. (2024). Percepciones de las enfermeras sobre su autonomía profesional en el tratamiento no farmacológico del dolor: un estudio cualitativo. *Enfermería para el manejo del dolor*. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.pmn.2024.10.011>

Pan American Health Organization (PAHO). (2024). Carta de derechos para la seguridad del paciente. Pan American Health Organization, 14. Retrieved 24 de 02 de 2025, from https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/60462/9789275328712_spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Paravic Klijn, T., & Lagos Garrido, M. E. (2022). Trabajo en equipo y calidad de la atención en salud. *Ciencia y enfermería*, 27. <https://doi.org/http://dx.doi.org/10.29393/ce27-41tetm20041>

Perea Ruíz, C. A., & Hevia Bernal, D. (18 de 11 de 2022). Importancia de la bioética en la práctica médica. *Revista Cubana de Pediatría*, 94(4). Retrieved 24 de 02 de 2025, from http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312022000400001

Pérez Díaz, A. (13 de 02 de 2024). Metodología Integral de Análisis Ético Clínico. *Acta Bioethica*, 30(2), 207-218. Retrieved 24 de 02 de 2025, from <https://www.scielo.cl/pdf/abioeth/v30n2/1726-569X-abioeth-30-02-207.pdf>

Pérez Díaz, A. (13 de 02 de 2024). Metodología Integral de Análisis Ético Clínico. *Scielo.cl*, 12. Retrieved

24 de 02 de 2025, from <https://www.scielo.cl/pdf/abioeth/v30n2/1726-569X-abioeth-30-02-207.pdf>

- Restrepo Cervantes , D. (2022). Influencias Familiares, Socioeconómicos y Culturales en la Regulación emocional y el Ajuste psicológico de los Adolescentes del departamento del Atlántico. Retrieved 13 de 02 de 2025, from Universidad del Norte: <https://manglar.uninorte.edu.co/bitstream/handle/10584/11392/55302334.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Thiel, M.-J. (2023). Rechazar y retirar el tratamiento al final de la vida: complejidades éticas que involucran a pacientes que carecen de capacidad para tomar decisiones. *Medicina y ética*, 31(4). <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2020v31n4.07>
- Toro Yani, F. (0 de 12 de 2021). Guía ética para la atención en salud de pacientes Testigos de Jehová. Retrieved 24 de 02 de 2025, from Hospital Dr Gustavo Fricke: <https://www.hospitalfricke.cl/wp-content/uploads/2021/12/Guc3ada20c3a9tica20Testigos20de20Jehovc3a1202021.pdf>
- Valdovinos Gutierrez, J. R. (2024). El derecho de los pacientes a la toma de decisiones compartida en salud. *Trayectorias Humanas Trascontinentales*(17). <https://doi.org/https://doi.org/10.25965/trahs.5901>
- Vázquez Parra , J. C., & Martell Espericueta, C. M. (2020). El respeto de la autonomía como elemento fundamental en el tratamiento ético de los trastornos de la conducta alimentaria*. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 20(1), 93-105. <https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.18359/rlbi.4369>
- Welie, J. (2023). Agenciamiento del paciente, autonomía y consentimiento. *Perspectivas católicas. Medicina y ética*, 31(4). <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2020v31n4.03>
- Yáñez Flores, K., Rivas Riveros, E., & Campillay Campillay, M. (2021). Ética del cuidado y cuidado de enfermería. *Enfermería: Cuidados Humanizados*, 10(1). <https://doi.org/https://doi.org/10.22235/ech.v10i1.2124>
- Zambrano Bermeo , R. N. (2020). *Ética y Bioética en enfermería*. Scielo books, 21. Retrieved 23 de 02 de 2025, from fISBN: 978-92-75-32871-2 (PDF)

La confidencialidad como fundamento de la confianza:

Un vínculo esencial en el cuidado

Confidentiality as the foundation of trust:

An essential bond in care

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Teresa Francisca Mantilla Bueno

teresa.mantilla785@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0008-9595-227X>



Resumen

La confidencialidad es un principio esencial en el vínculo entre el profesional de la salud y el paciente siendo un pilar esencial para construir y mantener la confianza. Objetivo: analizar la confidencialidad como fundamento de la confianza: un vínculo esencial en el cuidado. Material y métodos: Se realizó investigación documental mediante revisión sistemática de artículos indexados en bases de datos. Discusión: La violación de la confidencialidad puede tener implicaciones éticas graves, dañando la relación paciente-profesional y erosionando la confianza en el sistema de salud. Existen responsabilidades del profesional de enfermería en la protección de la información confidencial, discutiendo los desafíos actuales como el uso de registros electrónicos, la telemedicina y la comunicación a través de redes sociales. Se profundiza en los riesgos y beneficios de la digitalización de los datos de salud, así como en la necesidad de implementar medidas de seguridad para proteger la información del paciente en entornos digitales. Conclusión: se reflexiona sobre las políticas y prácticas éticas necesarias para garantizar la confidencialidad en la era digital, tomando en cuenta las repercusiones de las innovaciones tecnológicas, como la inteligencia artificial, en los tratamientos y manejo de datos de los pacientes.

Palabras clave: Confidencialidad, confianza, privacidad del paciente, ética, tecnólogo de enfermería, telemedicina, salud digital.

Abstract

Confidentiality is an essential principle in the bond between healthcare professionals and patients, being an essential pillar for building and maintaining trust. Objective: To analyze confidentiality as the foundation of trust: an essential bond in care. Materials and methods: Documentary research was conducted through a systematic review of articles indexed in databases. Discussion: Breach of confidentiality can have serious ethical implications, damaging the patient-professional relationship and eroding trust in the healthcare system. Nursing professionals are responsibilities in protecting confidential information, discussing current challenges such as the use of electronic records, telemedicine, and communication through social media. The risks and benefits of the digitization of health data are explored in depth, as well as the need to implement security measures to protect patient information in digital environments. Conclusion: The ethical policies and practices necessary to guarantee confidentiality in the digital age are reflected upon, taking into account the impact of technological innovations, such as artificial intelligence, on patient treatment and data management.

Keywords: Confidentiality, trust, patient privacy, ethics, nursing technologist, telemedicine, digital health.

Introducción

La confidencialidad constituye uno de los pilares fundamentales de la ética profesional en el ámbito de la salud, especialmente en la enfermería, donde la construcción de una relación de confianza entre el paciente y el profesional depende de la seguridad en el manejo de la información. Este principio no solo se refiere a la protección de los datos personales y médicos del paciente, sino que también representa un derecho esencial del individuo a controlar la divulgación de cualquier información relacionada con su salud. De acuerdo con la normativa vigente, y dentro de un contexto ético, la confidencialidad asegura que el paciente pueda compartir información sensible sin temor a que esta sea utilizada indebidamente. (Terán Vintimilla. , 2024)

En la actualidad, el avance de las tecnologías digitales ha implicado un profundo cambio en la gestión de la información médica, pero también ha introducido nuevos desafíos para la protección de la confidencialidad. La digitalización de los registros médicos, la implementación de la telemedicina y el uso de diversas plataformas tecnológicas permiten una mayor eficiencia y accesibilidad en la atención sanitaria; Sin embargo, también incrementa el riesgo de vulnerabilidades que podrían comprometer la privacidad del paciente. Así, la necesidad de garantizar que la confidencialidad se respeta en el contexto digital se ha convertido en un desafío ético y práctico primordial para los profesionales de la salud (Espinoza-Carrión y otros, 2021).

El profesional de enfermería, en su rol esencial dentro del equipo de atención, tiene la responsabilidad de salvar la confidencialidad de los pacientes, tanto en el ámbito físico como digital. Esto implica cumplir con las normativas legales, pero también adherirse a un marco ético robusto que asegure que los datos del paciente sean tratados con la máxima discreción. Esta responsabilidad se ve aún más compleja en la era digital, donde el riesgo de acceso no autorizado y el manejo inapropiado de los datos se incrementa exponencialmente, lo que requiere una capacitación continua en las mejores prácticas y en la aplicación ética de las tecnologías emergentes (Quishpe Cocha & Chipantiza Barrera, 2023).

La salvaguarda de la confidencialidad en el ámbito de la enfermería trasciende la mera adhesión a normativas legales; implica la interiorización de un imperativo ético que permea cada interacción con el paciente (Organización Mundial de la Salud, 2023). Este compromiso se fundamenta en el reconocimiento del derecho intrínseco del individuo a la autonomía y al control sobre su información personal y médica. La implementación de estrategias de seguridad robustas, tales como la encriptación de datos, la autenticación multifactor y la auditoría de accesos, se convierte en un requisito sine qua non para mitigar los riesgos asociados a la digitalización de la información sanitaria (Comisión Económica para América Latina y el Caribe, 2024)

Además, la capacitación continua del personal de enfermería en materia de ciberseguridad y protección de datos se erige como un pilar fundamental para garantizar el cumplimiento de los principios éticos y legales que rigen la práctica profesional. La adherencia a protocolos estandarizados de manejo de información sensible, la aplicación de políticas de acceso restringido y la promoción de una cultura organizacional que priorice la confidencialidad, son elementos cruciales para fortalecer la confianza del paciente y preservar la integridad del sistema de salud (Cervera García & Goussens, 2024).

La era digital ha exacerbado la complejidad del manejo de la confidencialidad en enfermería, exigiendo la adopción de un enfoque proactivo y multifacético. La interoperabilidad de los sistemas de información sanitaria, si bien facilita la coordinación y la continuidad de la atención, también incrementa la vulnerabilidad de los datos del paciente ante accesos no autorizados y ciberataques (Cooper, 2024).

En este contexto, la implementación de tecnologías de vanguardia, como la inteligencia artificial y el blockchain, ofrece nuevas oportunidades para fortalecer la seguridad y la privacidad de la información médica. No obstante, la adopción de estas tecnologías debe ir acompañada de una evaluación rigurosa de sus implicaciones éticas y legales, así como de la implementación de salvaguardas adecuadas para prevenir el uso indebido de los datos (Mazhar y otros, 2025).

La participación activa de los pacientes en la gestión de su información sanitaria, a través de portales personales y aplicaciones móviles seguras, se erige como un elemento clave para fomentar la transparencia y la confianza en el sistema de salud. En última instancia, la salvaguarda de la confidencialidad en enfermería requiere un compromiso colectivo de todos los actores involucrados, desde los profesionales de la salud hasta los responsables de la formulación de políticas y la industria tecnológica, para garantizar que la información del paciente sea tratada con el máximo respeto y protección (Ressi y otros, 2024). Por la importancia del tema el objetivo del artículo pretende analizar la confidencialidad como fundamento de la confianza: un vínculo esencial en el cuidado

Materiales y Métodos

Este estudio se fundamentó en una metodología de investigación documental de carácter cualitativo, específicamente, una revisión sistemática de la literatura científica. La estrategia de búsqueda se diseñó para identificar artículos publicados a partir de 2021, priorizando aquellos que abordaran la ética de la confidencialidad en enfermería en el contexto de la digitalización sanitaria. Se emplearon bases de datos especializadas como Redalyc, Scopus y Google Scholar, utilizando términos clave como 'confidencialidad en enfermería', 'protección de datos de pacientes' y 'ética digital en salud'.

La selección de estudios se realizó mediante la aplicación de criterios de inclusión y exclusión rigurosos, garantizando la relevancia y calidad de la información recopilada. El análisis temático de los hallazgos permitió la identificación de patrones y tendencias en relación con los desafíos y responsabilidades éticas de los tecnólogos de enfermería en la era digital. La síntesis de la evidencia obtenida proporcionó una visión integral del estado actual del conocimiento sobre la confidencialidad en enfermería y sus implicaciones para la práctica profesional

Desarrollo

1. La confidencialidad como fundamento de la confianza: Un vínculo esencial en el cuidado

La confidencialidad es uno de los pilares fundamentales en la relación entre el profesional de enfermería y el paciente. Este principio no solo garantiza la privacidad, sino que también establece la base de la confianza, esencial para el proceso de atención sanitaria. La confianza del paciente en los profesionales de la salud está intrínsecamente vinculada a su certeza de que su información personal y médica será tratada con el máximo respeto y discreción. Según Lettieri y otros (2021), “la confidencialidad en el cuidado sanitario es un derecho fundamental que permite que los pacientes confíen en los profesionales de la salud para compartir información sensible” (p. 2).

En el contexto de la atención sanitaria, la confidencialidad implica el derecho del paciente a determinar quién puede acceder a su información personal y médica, garantizando su control sobre el uso de estos datos sensibles, asegurando que esta solo sea utilizada para fines directamente relacionados con su tratamiento. Este control es vital para proteger la privacidad del paciente y promover un intercambio comunicativo transparente y fluido entre el profesional de enfermería y el paciente. Como se afirma en Demirsoy y otros (2021), “La confidencialidad es fundamental para generar confianza entre pacientes y profesionales de la salud” (p. 1).

Sin embargo, la violación de la confidencialidad tiene graves implicaciones éticas. La divulgación no autorizada de la información del paciente puede dañar irremediablemente la relación paciente-profesional y erosionar la confianza en el sistema de salud en su conjunto, como subraya Panadés Zafra y otros (2024), “La confidencialidad es crucial para generar confianza, debe regularse para evitar riesgos” (p. 6).

El mal manejo de los datos de los pacientes, especialmente en entornos digitales, puede deteriorar la confianza del paciente en el centro de salud y sus profesionales. La confidencialidad no debe ser vista solo como una norma legal, sino como un imperativo ético que sustenta la calidad del cuidado. La protección adecuada de la información del paciente es esencial para garantizar que el cuidado brindado sea ético, respetuoso y de alta calidad.

La consolidación de la confidencialidad como pilar de la interacción enfermero-paciente demanda un análisis exhaustivo de su multidimensionalidad. Este principio, que salvaguarda la información personal y clínica, se erige como el sustrato para el establecimiento de la confianza, un elemento sine qua non en la praxis sanitaria.

La confianza, en este contexto, no solo facilita la divulgación de datos sensibles, sino que también influye en la adherencia al tratamiento y en la percepción de la calidad asistencial. La garantía de confidencialidad, por ende, trasciende la mera retención de información, implicando la implementación de protocolos de seguridad robustos, el consentimiento informado y la educación continua del paciente sobre sus derechos.

La literatura especializada, como la aportada por Lettieri y otros (2021), enfatiza la interdependencia entre la confidencialidad y la confianza, subrayando su papel en el fortalecimiento de la relación terapéutica y en la promoción de resultados clínicos favorables. La transgresión de este principio, por otro lado, puede acarrear consecuencias deletéreas, minando la credibilidad del sistema de salud y

desincentivando la búsqueda de atención médica.

La gestión de la confidencialidad en la era digital plantea desafíos inherentes a la interoperabilidad de sistemas y la masificación de datos. La salvaguarda de la privacidad, en este escenario, exige la adopción de medidas de seguridad que abarquen desde la encriptación de datos hasta la restricción de accesos y la auditoría constante de los registros. El consentimiento informado, en particular, adquiere una relevancia crítica, asegurando que el paciente comprenda y autorice el uso de su información en entornos digitales (VYDP, 2024). (Brenner y otros, 2024)

La telemedicina, aunque ofrece ventajas en términos de accesibilidad y eficiencia, también introduce nuevos vectores de riesgo para la confidencialidad, exigiendo la implementación de protocolos de seguridad específicos y la capacitación del personal en el manejo de datos en entornos virtuales (Llinás-Delgado y otros, 2023).

La normativa vigente, como el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) (2023) en Ecuador, establece estándares rigurosos para la protección de datos personales en el ámbito sanitario, subrayando la necesidad de una gestión proactiva y diligente de la confidencialidad. El incumplimiento de estas normativas puede acarrear sanciones legales y económicas, además de erosionar la confianza del paciente en el sistema de salud.

2. El profesional de enfermería como custodio de la información: Responsabilidades y desafíos

El enfermero tiene una responsabilidad fundamental en la protección de la información confidencial de los pacientes. Este rol es esencial para mantener la confianza en la relación entre el profesional de salud y el paciente. La confidencialidad no solo se refiere al cumplimiento de normativas legales, sino que también es un imperativo ético que sustenta la calidad del cuidado proporcionado (Lettieri y otros, 2021).

Así mismo, la privacidad es fundamental en la atención médica, tanto por ética como por ley, especialmente en personas con discapacidad intelectual o problemas mentales. Cuando surgen dilemas éticos sobre la privacidad, el derecho del paciente a mantener su información personal en secreto es prioritario. Solo se puede revelar dicha información si existe un peligro real para el paciente o para otros. En situaciones legales, el profesional debe equilibrar su deber de confidencialidad con su responsabilidad de cooperar éticamente con el sistema judicial (Ramos Montes & Gabaldón Fraile, 2024).

La información que debe mantenerse confidencial incluye los datos médicos, información personal del paciente y cualquier comunicación que ocurra dentro del ámbito profesional. Esta protección es esencial, ya que la divulgación no autorizada de estos datos puede comprometer la relación terapéutica y afectar la seguridad del paciente. La protección de los datos no solo es una obligación legal, sino un principio ético fundamental que respeta la dignidad y derechos del paciente (Demirsoy y otros, 2021).

En ciertos casos excepcionales, puede ser necesario revelar información confidencial, como cuando la ley lo exige o para proteger la seguridad de la persona o de terceros. Sin embargo, la divulgación debe ser limitada a lo estrictamente necesario y realizada de acuerdo con las normativas vigentes (Julnes y otros, 2022).

En situaciones como la solicitud de información por parte de autoridades judiciales o policiales, el profesional de enfermería debe proceder con cautela, siguiendo los procedimientos legales establecidos, para garantizar que se cumpla con los derechos del paciente.

Chung y otros (2024) indican que

El derecho a la confidencialidad no es absoluto; por lo tanto, los profesionales de la salud deben saber en todo momento lo que pueden o no pueden divulgar en sus contextos locales y transmitir estas distinciones a sus pacientes, así como a sus padres o tutores. (p. 2)

Los avances tecnológicos, como el uso de registros electrónicos de salud y la telemedicina, presentan nuevos desafíos en cuanto a la confidencialidad. El manejo de grandes volúmenes de datos electrónicos y la comunicación digital aumenta el riesgo de acceso no autorizado. Como señala Panadés Zafra y otros (2024), *“Al igual que en anteriores revoluciones tecnológicas dentro del ámbito médico, la implementación de la inteligencia artificial (IA) en el sistema de salud presenta desafíos éticos significativos”* (p. 3).

La implementación de auditorías periódicas, la designación de responsables de protección de datos y la capacitación continua del personal son estrategias esenciales para asegurar el cumplimiento normativo. Además, la adopción de tecnologías que prioricen la privacidad desde el diseño, como la anonimización y la seudonimización de datos, puede contribuir a mitigar los riesgos asociados a la digitalización de la información sanitaria

3. Confidencialidad en la era digital: Adaptando la ética a las nuevas tecnologías

La era digital ha revolucionado la atención sanitaria, introduciendo herramientas como los registros médicos electrónicos (RME), la telemedicina y otras tecnologías que mejoran la eficiencia y accesibilidad de los servicios. Sin embargo, estos avances también plantean desafíos significativos en cuanto a la confidencialidad y seguridad de los datos de los pacientes.

Nascimento y otros. (2021) comparte que,

Los desafíos encontrados y que urge resolver en la práctica clínica están relacionados con la dificultad de los profesionales en percibir el impacto de los registros informatizados, la visibilidad de los indicadores de enfermería y el tiempo destinado en el contexto de la prestación de cuidados para realizar estos registros (pág. 11).

Este escenario exige una adaptación constante de los principios éticos para garantizar la privacidad en un entorno cada vez más digitalizado. La proliferación de datos médicos electrónicos y la telemedicina requieren nuevas salvaguardas para proteger la información sensible del paciente contra accesos no autorizados y ciberataques, reforzando la necesidad de regulaciones actualizadas y capacitación continua para profesionales de la salud.

Uno de los principales riesgos asociados a la digitalización de los datos de salud es el acceso no autorizado, que puede resultar de vulnerabilidades en los sistemas informáticos, errores humanos o ciberataques. La seguridad en el manejo de la información debe ser una prioridad, ya que cualquier violación puede comprometer la privacidad del paciente y erosionar la confianza en el sistema sanitario. Como señalan Alzubaidi (2023), *“La inteligencia artificial (IA) es un aliado importante aquí, ya que ofrece soluciones novedosas para solidificar la seguridad de los datos y mantenerlos confidenciales”* (p. 3). Estas medidas no solo protegen los datos, sino que también refuerzan la integridad del sistema de salud.

La inteligencia artificial (IA) añade otra capa de complejidad al panorama. Su uso en el diagnóstico, el análisis de datos y la personalización del cuidado ha demostrado ser transformador, pero también plantea interrogantes éticos sobre el control y la privacidad de la información. La recopilación de grandes volúmenes de datos médicos para alimentar algoritmos de IA puede generar preocupaciones sobre su uso indebido, especialmente si no se establece un marco ético claro.

Maeckelberghe y otros (2023) advierten que *«Las políticas que deberían controlar el comportamiento de los sistemas de negocio de la medicina 5P durante su diseño e implementación incluyen restricciones legales, requisitos de procedimiento y preocupaciones de seguridad y privacidad»* (p. 3). Esto implica que los profesionales deben asegurarse de que los pacientes comprendan cómo se utilizarán sus datos y qué medidas se tomarán para protegerlos.

Para garantizar la confidencialidad en la era digital, es esencial establecer políticas y prácticas claras que regulen el uso ético de las tecnologías sanitarias. Los profesionales de enfermería deben recibir formación no solo en el manejo técnico de estas herramientas, sino también en la gestión ética de la información. La adaptación de las políticas de privacidad y protección de datos a las nuevas tecnologías es fundamental para mantener la confianza de los pacientes y salvaguardar sus derechos (González Arencibia y otros, 2024).

La proliferación de tecnologías de la información en el ámbito sanitario ha generado un ecosistema complejo donde la confidencialidad del paciente se ve sometida a múltiples vectores de riesgo. La interoperabilidad de sistemas, si bien optimiza la continuidad asistencial, amplifica la superficie de exposición ante posibles brechas de seguridad. La implementación de registros médicos electrónicos (RME), aunque agiliza el acceso a la información clínica, exige la adopción de protocolos de encriptación y autenticación robustos para salvaguardar la integridad y privacidad de los datos (Hurtado Jiménez, 2023).

La telemedicina, por su parte, introduce la necesidad de asegurar la confidencialidad en entornos virtuales, lo que implica la utilización de plataformas seguras y la capacitación del personal en el

manejo de datos sensibles en comunicaciones remotas (Instituto Tecnológico de Aragón., 2024). La inteligencia artificial (IA), a pesar de sus beneficios diagnósticos y terapéuticos, plantea interrogantes sobre la anonimización y el control de los datos utilizados en sus algoritmos. La gestión eficaz de la confidencialidad, en este contexto, demanda un enfoque holístico que abarque desde la protección de infraestructuras tecnológicas hasta la educación continua del personal y la concienciación del paciente sobre sus derechos (Williamson & Prybutok, 2023).

La protección de la confidencialidad en la era digital demanda la adopción de un marco normativo y ético que garantice el uso responsable de las tecnologías sanitarias. La implementación de auditorías periódicas de seguridad, la designación de responsables de protección de datos y la adopción de estándares de seguridad internacionales, como la norma ISO 27001, se convierten en requisitos indispensables (Kantan, 2023).

La anonimización y seudonimización de datos, así como la implementación de técnicas de privacidad diferencial, son estrategias esenciales para mitigar los riesgos asociados a la recopilación y análisis de grandes volúmenes de información médica. La transparencia en el uso de datos, a través de la comunicación clara con el paciente y la obtención de su consentimiento informado, fortalece la confianza en el sistema de salud (Córdova-Real & López-Sevilla, 2024).

La capacitación continua del personal en materia de ciberseguridad y protección de datos, así como la promoción de una cultura organizacional que priorice la confidencialidad, son elementos cruciales para garantizar el cumplimiento normativo y ético. La adaptación de las políticas de privacidad y protección de datos a las nuevas tecnologías, mediante la incorporación de principios como la privacidad desde el diseño y por defecto, es fundamental para salvaguardar los derechos del paciente en la era digital

Conclusiones

La confidencialidad en el contexto sanitario sigue siendo uno de los principios éticos más fundamentales para establecer y mantener una relación de confianza entre el profesional de salud y el paciente. La protección adecuada de los datos personales y médicos es esencial no solo para cumplir con las normativas legales, sino también para asegurar la calidad del cuidado ofrecido.

La violación de la confidencialidad tiene repercusiones significativas, que van desde la pérdida de confianza en los profesionales de salud hasta la desconfianza generalizada en el sistema de atención sanitaria, lo que puede tener efectos negativos en el bienestar del paciente y la efectividad del tratamiento.

Como se destacó en los estudios revisados, el respeto por la privacidad y la confidencialidad no solo protege los derechos individuales del paciente, sino que también constituye una base esencial para la relación terapéutica.

Con la llegada de la era digital, la protección de la confidencialidad ha adquirido una nueva dimensión, dada la creciente utilización de tecnologías como los registros electrónicos de salud (RME) y la telemedicina. Si bien estas innovaciones ofrecen grandes beneficios en términos de accesibilidad y eficiencia, también presentan riesgos considerables relacionados con la seguridad de los datos.

La digitalización de la información médica aumenta la exposición a posibles violaciones de seguridad, como los accesos no autorizados a los registros médicos, los ciberataques o el manejo indebido de la información. Por lo tanto, es imperativo que los profesionales de salud implementen medidas de seguridad robustas, como la encriptación de datos y la autenticación de usuarios, para garantizar que la confidencialidad del paciente se mantenga intacta.

El uso de la inteligencia artificial (IA) en la sanitaria ha generado nuevos desafíos éticos, particularmente en lo que respecta a la recopilación y el tratamiento de datos médicos. La IA ofrece grandes ventajas en términos de diagnóstico y personalización del tratamiento, pero su aplicación debe estar sujeta a un marco ético claro que respeta la privacidad del paciente y asegura que se obtendrá su consentimiento informado.

Bibliografía

- Alzubaidi , A. (2023). Analysis of requirements for confidentiality and exchange of digital health data. *Medikal Ethic*(4). <https://doi.org/DOI: 10.24075/medet.2023.030>
- Brenner, J., Delpier, M., Simon, J., Geiderman, J., Marco, & Moskop, J. (2024). Privacidad y confidencialidad de la información de los pacientes en urgencias: consideraciones y desafíos contemporáneos. *Médicos de Emergencia J Am Coll*, 5(2), e13130. <https://doi.org/doi: 10.1002/emp2.13130>
- Cervera García, A., & Goussens, A. (2024). Ciberseguridad y uso de las TIC en el Sector Salud. *Atención Primaria*, 56(3), 102854. Retrieved 11 de 02 de 2025, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0212656723002871>
- Chung, R., Lee, J., Hackell, J., & Alderman, E. (2024). Confidentiality in the Care of Adolescents: Technical Report. *Pediatrics*, 153(5), e2024066327. <https://doi.org/doi: 10.1542/peds.2024-066327>.
- Comisión Económica para América Latina y el Caribe. (05 de 01 de 2024). Gestión de datos de investigación. Retrieved 11 de 02 de 2025, from Cepal: <https://biblioguias.cepal.org/c.php?g=495473&p=4398100>
- Cooper, V. (06 de 09 de 2024). La importancia de la ciberseguridad en el sector sanitario. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Splahotop: https://www.splahotop.com/es/blog/importance-of-cybersecurity-in-healthcare?srsltid=AfmBOoqs7I07dNdo8_q9Y0gKqKzW2_z1EmZKXNgDO7_D6crcvqMzR_ul
- Córdova-Real, J. L., & López-Sevilla, G. M. (2024). Técnicas de anonimización y pseudonimización en

la protección de datos personales. *MQRInvestigar*, 8(1), 204–235. <https://doi.org/https://doi.org/10.56048/MQR20225.8.1.2024.204-235>

Demirsoy, N., Öztürk, H., & Ergün Acar, N. (2021). Un estudio transversal: la privacidad del paciente según médicos y enfermeras. *NursSciQ*, 34(2), 114-122. <https://doi.org/doi:10.1177/0894318420987171>

Ecuador- Asamblea Nacional. (13 de 11 de 2023). Reglamento De La Ley Orgánica De Protección De Datos Personales. Retrieved 11 de 02 de 2025, from Ecuador: <https://www.telecomunicaciones.gob.ec/ley-y-reglamento-de-la-ley-de-proteccion-de-datos-personales/>

Espinoza-Carrión, F., Lam-Vivanco, A., Torres-Espinoza, J. J., & Cuenca-Mayorga, F. (2021). Trial: mecanismo para enfrentar conflictos en salud. *Facs Unemi*, 5(8), 30 - 38. <https://doi.org/https://doi.org/10.29076/issn.2602-8360vol5iss8.2021pp30-38p>

González Arencibia, M., Mar Cornelio, O., & González Fortuna, I. (2024). Ética digital en la salud. *Serie Científica de la Universidad de las Ciencias Informáticas*, 17(5), 22-39 . Retrieved 11 de 02 de 2025, from <http://scielo.sld.cu/pdf/sc/v17n5/2306-2495-sc-17-05-22.pdf>

Hurtado Jiménez, J. E. (2023). Dificultades para la aplicación de la historia clínica digital. Retrieved 17 de 02 de 2025, from Universidad Nacional de Chimborazo: https://repositorio.utmachala.edu.ec/bitstream/48000/21858/1/E-12952_HURTADO%20JIMENEZ%20JONATHAN%20EMILIO.pdf

Instituto Tecnológico de Aragón. (28 de 11 de 2024). La telemedicina del futuro: evolución, tecnologías clave y desafíos. Retrieved 14 de 02 de 2025, from ITA: <https://www.ita.es/blog/la-telemedicina-del-futuro-evolucion-tecnologias-clave-desafios/>

Julnes, F. G., Myrvang, T., Solli Reitan , L., Rønning , G., & Vatne, S. (2022). Experiencias de líderes de enfermería sobre la responsabilidad profesional en el Desarrollo de competencias de enfermería en salas generales: un estudio cualitativo. *J Enfermeras Gerencia*, 30(7), 2743-2750. <https://doi.org/doi:10.1111/jonm.13745>.

Kantan. (23 de 08 de 2023). Protección de datos confidenciales: Cómo cumplir con la norma ISO 27001. Retrieved 17 de 02 de 2025, from Kantan: <https://www.kantansoftware.com/blog/proteccion-de-datos-confidenciales-como-cumplir-con-la-norma-iso-27001/>

Lettieri, G. K., Hung Tai, A., Torres Raszl, A. L., Moura, M., & Barbosa Cintra, R. (2021). Confidencialidad médica en la era digital: análisis de la relación médico-paciente. *Revista Bioética*, 29(4), 814-24. <https://doi.org/https://doi.org/10.1590/1983-80422021294515>

Llinás-Delgado, A., Alcocer-Olaciregui, A., & Vargas-Moranth, R. (2023). Telemedicina: revolucionando la prestación de la atención médica en la era digital. *Transdigital*, 4(8), 1-13. <https://doi.org/https://doi.org/10.56162/transdigital259>

- Maeckelberghe, E., Zdunek, K., Marceglia, S., Farsides, B., & Rigby, M. (2023). The ethical challenges of personalized digital health. *Frontiers in Medicine*(10), 1123863. Retrieved 16 de 02 de 2025, from <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10316710/>
- Mazhar, T., Khan, S., Shahzad, T., Amir Khan, M., Saeed, M., Bamidele Awotunde, J., & Hamam, H. (2025). Inteligencia artificial generativa, IoT y blockchain en el sector sanitario: aplicaciones, problemas y soluciones. *Discov Internet Things*, 5(5). <https://doi.org/https://doi.org/10.1007/s43926-025-00095-8>
- Nascimento, T., Frade, I., Miguel, S., Presado, M. H., & Cardoso, M. (2021). The challenges of nursing information systems: a narrative review of the literature. *Ciênc. Saúde Colet.*, 26(2). <https://doi.org/https://doi.org/10.1590/1413-81232021262.40802020>
- Organizacion Mundial de la Salud. (11 de 09 de 2023). Seguridad del paciente. Retrieved 14 de 02 de 2025, from OMS: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/patient-safety>
- Panadés Zafra, R., Amorós Parramon, N., Albiol-Perarnau, M., & Yuguero Torres, O. (2024). Análisis de retos y dilemas que deberá afrontar la bioética del siglo xxi, en la era de la salud digital. *Atencion Primaria*, 56(7), 102901. <https://doi.org/doi: 10.1016/j.aprim.2024.102901>
- Quishpe Cocha, V. T., & Chipantiza Barrera, M. V. (2023). Ética en Enfermería, percepción de los receptores de cuidado. *LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales*, 4(1), 1-12. <https://doi.org/DOI: https://doi.org/10.56712/latam.v4i1.218>
- Ramos Montes, J., & Gabaldón Fraile, S. (26 de 09 de 2024). La confidencialidad en el ámbito de la discapacidad intelectual y la enfermedad mental. Retrieved 14 de 02 de 2025, from Instituto Etica de Bioética: <https://www.iborjabioetica.url.edu/es/blog-de-bioetica-debat/la-confidencialidad-en-el-ambito-de-la-discapacidad-intelectual-y-la-enfermedad-mental>
- Ressi, D., Romanello, R., Piazza, C., & Rossi, S. (2024). Tecnología blockchain mejorada con IA: una revisión de los avances y las oportunidades. *Revista de aplicaciones informáticas y de redes*, 225, 103858. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.jnca.2024.103858>
- Terán Vintimilla, M. A. (2024). La confidencialidad en el ámbito de la salud: secreto médico, intimidad y confianza. Retrieved 21 de 02 de 2025, from Pontificia Universidad Católica de Ecuador: <https://repositorio.puce.edu.ec/bitstreams/b90fe3a4-8983-47f0-b7fd-53e6d4a6bca0/download>
- VYDP. (16 de 02 de 2024). Importancia de la Privacidad en la Era Digital: Desafíos y Oportunidades. Retrieved 13 de 02 de 2025, from VYDP: <https://www.vydp.org/blog/importancia-de-la-privacidad-en-la-era-digital-desafios-y-oportunidades>
- Williamson, S., & Prybutok, V. (2023). Equilibrar la privacidad y el progreso: una revisión de los desafíos de la privacidad, la supervisión sistémica y las percepciones de los pacientes en la atención

médica impulsada por la IA. Ciencias Aplicadas, 14(2). <https://doi.org/https://doi.org/10.3390/app14020675>

El final de la vida:

Aspectos bioéticos para el profesional de enfermería

The end of life:

Bioethical aspects for nursing professional

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Carla Colombia Ocampos Maldonado

carla.ocampos353@est.umet.edu.ec.

<https://orcid.org/0009-0006-4730-1144>



Resumen

En el delicado entorno de los cuidados paliativos, la enfermera actúa como un puente esencial entre el paciente, su familia y el equipo médico. **Objetivo:** Analizar el fortalecimiento de los cuidados al final de la vida, así como la implementación de la teoría del final tranquilo en la práctica enfermera, **Metodología:** Investigación documental basada en la revisión de artículos científicos, normativas ministeriales y literatura especializada en enfermería y cuidados paliativos. Se enfatiza la evolución histórica desde los años 90 hasta la actualidad, considerando el impacto de la pandemia y la integración de modelos teóricos en la práctica. **Discusión:** La pandemia ha visibilizado la importancia de los cuidados al final de la vida, impulsando la adopción de modelos teóricos como el “final tranquilo”. La evolución de la formación enfermera, especialmente en España, ha fortalecido las competencias necesarias. La implementación de programas de cuidados paliativos a nivel domiciliario, impulsados por el Ministerio de Salud Pública, busca mejorar la calidad de vida de los pacientes terminales. **Conclusiones:** La teoría del final tranquilo y los cuidados paliativos han ganado relevancia, impulsados por la pandemia y la necesidad de una atención digna al final de la vida. La formación y las competencias de las enfermeras han evolucionado significativamente, permitiendo una atención más integral y de calidad. La implementación de programas domiciliarios es crucial para proporcionar un entorno familiar y confortable para los pacientes terminales.

Palabras claves: conocimiento, cuidados al final de la vida, paciente terminal, muerte.

Abstract

In the delicate environment of palliative care, the nurse acts as an essential bridge between the patient, his/her family and the medical team. **Objective:** To analyze the strengthening of end-of-life care, as well as the implementation of the theory of a peaceful end in nursing practice. **Methodology:** Documentary research based on the review of scientific articles, ministerial regulations and specialized literature on nursing and palliative care. Emphasis is placed on the historical evolution from the 1990s to the present, considering the impact of the pandemic and the integration of theoretical models into practice. **Discussion:** The pandemic has made visible the importance of end-of-life care, promoting the adoption of theoretical models such as the “peaceful end.” The evolution of nursing training, especially in Spain, has strengthened the necessary skills. The implementation of palliative care programs at home, promoted by the Ministry of Public Health, seeks to improve the quality of life of terminally ill patients. **Conclusions:** The theory of peaceful ending and palliative care have gained relevance, driven by the pandemic and the need for dignified care at the end of life. The training and skills of nurses have evolved significantly, allowing for more comprehensive and quality care. The implementation of home programs is crucial to provide a familiar and comfortable environment for terminally ill patients.

Keywords: knowledge, end-of-life care, terminally ill patient, death.

Introducción

Un importante factor que ha contribuido a aumentar la esperanza de vida en los países de ingresos bajos han sido los progresos en la reducción de las muertes infantiles, así como la reducción de las muertes por enfermedades infecciosas en los adultos. Algunas enfermedades que siglos atrás asolaron la faz de la tierra como la peste o la viruela, se encuentran en la actualidad, totalmente erradicadas. Asimismo, los avances de la medicina en campos como la inmunología o la cirugía, han permitido que el ser viva durante más años.

Históricamente, todas las personas tienen derecho a una atención médica de calidad, científica y humana. Por tanto, recibir una adecuada atención médica al final de la vida no debe considerarse un privilegio, sino un auténtico derecho, independiente de la edad o de cualquier otro factor asociado. La Asociación Médica Mundial (AMM) reafirma los principios establecidos en la Declaración sobre Enfermedades Terminales y la Declaración sobre Eutanasia, estas Declaraciones respaldan y complementan la Declaración sobre la Atención Médica al final de la Vida (Asociación Médica Mundial, 2022)

El abordaje de enfermería en cuidados paliativos fundamentados en la teoría de Ruland y Moore, permitió identificar que una atención integral y centrada en el ser humano, logra una mejora significativa en la calidad de vida de quienes se encuentran en esta etapa de incertidumbre vital; priorizando el control del dolor mediante la administración de analgesia farmacológica y no farmacológica para evitar el sufrimiento (Alligood, 2023).

Este abordaje de molestias físicas y emocionales a través de técnicas de relajación y reposo, previenen complicaciones y promueven la tranquilidad y el bienestar general; así como la inclusión activa de la familia en la toma de decisiones y cuidado considerado fundamental, para que la experiencia al final de la vida sea sin dolor, caracterizada por bienestar, dignidad, paz y cercanía con los seres queridos (López López & Tagua Paredes, 2024).

El rol de la enfermería en cuidados paliativos es multifacético y de vital importancia. Las enfermeras son la columna vertebral del cuidado, dedicándose a la evaluación continua y el manejo de los síntomas físicos del paciente, como el dolor y la dificultad respiratoria. Su experiencia en la administración de medicamentos y terapias asegura que los pacientes mantengan la mayor comodidad posible. Además, las enfermeras son expertas en proveer cuidados holísticos, atendiendo no solo las necesidades físicas, sino también las emocionales, sociales y espirituales de los pacientes y sus familias (Acurio-Barre y otros, 2022). Por la importancia del tema el objetivo del artículo está en analizar el fortalecimiento de los cuidados al final de la vida, así como la implementación de la teoría del final tranquilo en la práctica enfermera,

Material Y Métodos:

Se realizó una investigación documental, mediante revisión bibliográfica sistemática a través de la recopilación de información en documentos científicos nacionales e internacionales publicados en bases indexadas como: Scielo, Elsevier, Nursing Education Org., y visitas en sitios webs oficiales de la

1. El profesinal de enfermería. Un puente entre la ciencia y la humanidad en el final de la vida.

Ante esta nueva realidad, el avance de la formación, los conocimientos, la investigación y el compromiso de las enfermeras en el cuidado centrado en las personas que viven su proceso final de vida, lleva a la reflexión sobre los cuidados que se prestan y deben prestarse a lo largo del ciclo vital. Se plantea la necesidad de afirmar la vida de los demás, la adecuación de los cuidados y el respeto a las decisiones del otro.

Las enfermeras abordan la necesaria reflexión de prestar cuidados a personas cuyo horizonte busca la curación de la enfermedad, el mantenimiento de la calidad de vida ante una enfermedad incurable que avanza, lo que habitualmente conocemos como cuidados paliativos, o la posibilidad de una muerte deseada cuando se cumplen los criterios para solicitar la eutanasia (García Hernández, 2023).

Los profesionales de enfermería están cada vez más alineados con las personas más vulnerables, con los que sufren y mueren. Ellos cumplen con la función de cuidar y de ser testigos del dolor del otro, ser la voz de los que no tienen voz. En este sentido, se señalan a estos profesionales, por sus competencias y dedicación, como líderes de equipo en la búsqueda del consenso necesario interno y con otros equipos de salud, con base en el respeto, la protocolización de la atención y la racionalidad en la toma de decisiones (Collantes Delgado & Cieza Najarro, 2020).

Un camino que beneficia a una interdisciplinaria real, que redunde en la persona y sus allegados, que nos orienta hacia un marco común centrado en los cuidados que prestamos, los aspectos éticos, las dinámicas de trabajo, el apoyo emocional, el control del dolor y los síntomas asociados como áreas no menos importantes de la práctica de los cuidados al final de la vida. En este sentido, cabe destacar el esfuerzo que realiza la Asociación de Enfermería en Cuidados Paliativos (AECPAL) por defender la capacitación específica de las enfermeras en los cuidados al final de la vida (García Hernández, 2023).

En esta misma línea, en la enfermería, la teoría del “Final Tranquilo de la Vida” de Ruland y Moore es clave para el cuidado al final de la vida. Esta teoría se integra en la educación de enfermería para enseñar cómo aplicar conceptos teóricos a situaciones reales. Se busca que los estudiantes comprendan cómo proporcionar un cuidado básico de calidad, basado en principios disciplinarios sólidos (González Julio, 2023).

Estas expertas aportan en su teoría de nivel medio «la teoría del final tranquilo de vida» un marco sencillo y útil para entender y acompañar a quien muere, cuyo objetivo del cuidado al final de la vida no es optimizar en el sentido de que debe ser el tratamiento mejor y más avanzado tecnológicamente, o un tipo de cuidado que lleve a un tratamiento excesivo, sino proporcionar el mejor cuidado posible

mediante el uso juicioso de la tecnología y de las medidas de bienestar, para aumentar la calidad de vida y lograr una muerte tranquila (Alligood, 2023).

La teoría tiene unos límites específicos relacionados con el tiempo, el entorno y la población de pacientes, y fue desarrollada para el uso en personas adultas en situación terminal y sus familias que están siendo atendidas en un contexto de pacientes agudos. Aunque el concepto de final de vida tranquilo procede de un contexto noruego y puede ser discutible en otras culturas, también se ha usado en la práctica y la investigación de profesionales de enfermería en otros contextos. Sus conceptos y relaciones encuentran eco en numerosas enfermeras y tratan exhaustivamente los aspectos multidimensionales del cuidado del final de la vida (Agüeros Pérez , 2022).

Los criterios de valoración están asociados con los cinco conceptos que tratan el aspecto técnico de los cuidados:1. Proporcionar intervenciones farmacológicas y no farmacológicas para el alivio de los síntomas. 2. Comunicación para la toma de decisiones.3.El aspecto psicológico para el apoyo emocional. 4.La dignidad.5. Respetar al paciente tratándolo con dignidad, empatía y respeto (Sánchez-Cárdenas & Rojas Garcia, 2022).

Por otra parte, las guías de buenas prácticas en los cuidados al final de la vida también han proliferado buscando transformar los cuidados y ampliar el conocimiento de las enfermeras, algunas basadas en los resultados de investigaciones multidisciplinarias. Sirva de ejemplo la realizada por la Asociación Profesional de Enfermeras de Ontario (RNAO) que se desarrolla utilizando el método Grading of Recommendations Assessment, Development, and Evaluation (GRADE) y el método Confidence in the Evidence from Reviews of Qualitative Research (CERQual) (Asociación de Enfermeras y Enfermeros Registrados de Ontario (RNAO), 2025).

El panorama de los cuidados al final de la vida en enfermería se encuentra en una constante evolución, impulsado por la necesidad de ofrecer una atención integral y centrada en la persona. La integración de teorías como la del Final Tranquilo de la Vida de Ruland y Moore, junto con la adopción de guías de buenas prácticas basadas en evidencia, refleja un compromiso creciente con la excelencia en los cuidados paliativos (Alligood, 2023). La labor de las enfermeras, como líderes en la gestión del cuidado, se manifiesta en su capacidad para coordinar equipos interdisciplinarios, respetar la autonomía del paciente y garantizar una muerte digna. La defensa de la capacitación específica y el reconocimiento de las dimensiones emocionales, sociales y espirituales del cuidado, consolidan a la enfermería como un pilar fundamental en la atención al final de la vida.

2. Decisiones éticas al final de la vida: Navegando la complejidad

La Asociación Estadounidense de Enfermeras (ANA) ha establecido un marco ético fundamental para la práctica de enfermería a través de su Código de Ética. Este documento, compuesto por nueve disposiciones, sirve como guía esencial para los profesionales de enfermería en la toma de decisiones éticas, delineando los valores, deberes y responsabilidades inherentes a la profesión. La disposición 1,

por ejemplo, subraya el respeto incondicional hacia la dignidad y los atributos únicos de cada individuo, independientemente de su estado de salud o condición, reforzando que cada paciente merece una atención respetuosa y de calidad (Personal de Educación, 2024) (Nursing Education, 2024).

La disposición 2 enfatiza el compromiso primordial de la enfermera con el bienestar del paciente, ya sea un individuo, familia o comunidad, destacando la importancia de la lealtad y la defensa de su seguridad. Asimismo, la disposición 3 resalta la necesidad de proteger los derechos del paciente, incluyendo la privacidad y el acceso a información clara sobre su salud. La responsabilidad y rendición de cuentas son centrales en la disposición 4, exigiendo la competencia continua y la mejora de habilidades profesionales para garantizar los mejores resultados en la atención. Las disposiciones 5, 6 y 7, respectivamente, instan a los profesionales a proporcionar niveles óptimos de atención, mejorar el entorno ético de trabajo y promover el avance de la profesión a través de la investigación y el Desarrollo de políticas (Nursing Education, 2024)

La colaboración interdisciplinaria se promueve en la disposición 8, mientras que la disposición 9 recalca la importancia de mantener la integridad de la profesión mediante la defensa de los valores de enfermería y la integración de la justicia social en las políticas de salud. La aplicación de estos principios éticos se traduce en la práctica diaria a través del respeto a la autonomía del paciente, la beneficencia, la no maleficencia y la justicia. La autonomía se manifiesta al permitir que los pacientes tomen decisiones informadas, la beneficencia al promover su bienestar activamente, la no maleficencia al evitar el daño y la justicia al garantizar la equidad en la atención (Nursing Education, 2024)

El coraje moral emerge como una cualidad indispensable en la enfermería, permitiendo a los profesionales defender lo que es correcto ante situaciones difíciles o adversas. Este coraje influye directamente en la toma de decisiones éticas, permitiendo a los enfermeros afrontar dilemas complejos y defender los principios éticos fundamentales (Saldías Fernández, 2022). No obstante, ejercer el coraje moral puede generar estrés y fatiga emocional, por lo que es crucial contar con estrategias de resiliencia y bienestar emocional. La toma de decisiones éticas sigue un proceso estructurado que implica identificar el problema, recopilar información, evaluar opciones, tomar e implementar una decisión, y evaluar los resultados (Carrión Auria y otros, 2024)

La complejidad inherente a la enfermería se manifiesta en los dilemas éticos que emergen de la tensión entre principios opuestos, la incertidumbre, las diferencias culturales y las políticas institucionales. Resolver el conflicto entre la autonomía del paciente y el deber de no causar daño, por ejemplo, exige una comunicación abierta y respetuosa. La falta de claridad requiere la consulta con colegas y comités de ética, mientras que la diversidad cultural impone un profundo respeto por las diferencias (Águila Rodríguez y otros, 2020).

Los desacuerdos con las políticas institucionales pueden abordarse mediante el diálogo y el asesoramiento ético. Para superar estos desafíos, es esencial fortalecer la competencia ética a través de la formación continua y la reflexión práctica. Cuando se trata de la atención al paciente, las decisiones que deben tomar las enfermeras no siempre son claras. De hecho, hay una serie de decisiones difíciles y dilemas éticos que muchas enfermeras enfrentan a diario. Es fundamental que las enfermeras

aprendan a manejar dilemas éticos para su propia seguridad y la de sus pacientes (Unitek Collegue, 2024)

La Asociación Estadounidense de Enfermeras (ANA) desarrolló el Código de Ética para Enfermeras y Enfermeros con el fin de brindar un conjunto estandarizado de pautas para el comportamiento ético en la práctica de enfermería. Este Código de Ética consta de nueve disposiciones y describe los valores, deberes y responsabilidades inherentes a la profesión de enfermería. (Nursing Education, 2024)

Disposición 1: Respeto a todas las personas

El Código establece que se debe respetar la dignidad inherente, el valor y los atributos únicos de cada persona, independientemente de su estado de salud, raza, edad o cualquier otro factor. Esta disposición le recuerda que todo paciente merece respeto y una buena atención.

Disposición 2: Compromiso con el paciente

Esta disposición destaca el compromiso primordial de los Profesionales de Enfermería con el paciente, ya sea un individuo, una familia, un grupo, una comunidad o una población. Refuerza la importancia de la lealtad y de la defensa del bienestar y la seguridad del paciente.

Disposición 3: Defender y proteger los derechos del paciente

Esta disposición subraya la importancia de defender los derechos, la salud y la seguridad del paciente. Se espera que se proteja la privacidad del paciente y se lo mantenga informado sobre su situación de salud.

Disposición 4: Responsabilidad y rendición de cuentas

Esta disposición destaca la responsabilidad por la práctica de enfermería individual y el requisito de mantener la competencia. Es su deber mejorar continuamente sus conocimientos y habilidades profesionales para obtener los mejores resultados para los pacientes.

Disposición 5: Deberá proporcionar niveles óptimos de atención sanitaria

Como Profesional de Enfermería, debe promover, defender y proteger la salud, la seguridad y los derechos del paciente. Esta disposición incluye el mandato de mantener la salud personal para garantizar la capacidad de brindar una atención óptima.

Disposición 6: Mejora del entorno ético

El Código establece que usted debe establecer, mantener y mejorar el entorno ético del lugar de trabajo para brindar atención médica segura y de calidad.

Disposición 7: Promover la profesión de enfermería

La disposición 7 dicta que se promoverá la profesión de enfermería a través de la investigación y la investigación académica, el Desarrollo de estándares profesionales y el inicio de políticas de enfermería y salud.

Disposición 8: Colaboración con otros profesionales de la salud

Colaborará con otros profesionales de la salud y el público para proteger los derechos humanos, promover la diplomacia sanitaria y reducir las disparidades en materia de salud.

Disposición 9: Mantener la integridad de la profesión

A través de las organizaciones profesionales, la profesión de enfermería debe articular los valores de enfermería, mantener la integridad de la profesión e integrar principios de justicia social en las políticas de enfermería y salud. (Nursing Education, 2024)

La adherencia al Código de Ética de Enfermería capacita a los profesionales para ejercer juicios clínicos acertados en situaciones complejas. Este código constituye un marco de referencia esencial para la resolución de dilemas éticos, la protección de los derechos de los pacientes y la defensa de sus intereses. Al interiorizar estos principios, se consolida la integridad de la profesión de enfermería, se fomenta la colaboración interdisciplinaria y, fundamentalmente, se garantiza la provisión de cuidados óptimos al paciente.

En el contexto de la práctica de enfermería, los enfermeros aplican los cuatro pilares éticos fundamentales: autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia (Universidad de la Internet, 2022) Estos principios no son meras abstracciones teóricas, sino guías operativas que informan cada interacción y decisión clínica. Su aplicación exige un juicio crítico y reflexivo, considerando las particularidades de cada paciente y el contexto en el que se desenvuelve la atención. La integración de estos principios en la práctica diaria fortalece la relación terapéutica y asegura la provisión de cuidados que respetan la dignidad y los derechos del paciente (Yaguana-Saltos y otros, 2024).

La autonomía se honra al reconocer la capacidad de decisión del paciente, respetando sus elecciones incluso ante el desacuerdo. El respeto a la autonomía del paciente se erige como un pilar fundamental en la bioética contemporánea, trascendiendo la mera cortesía para convertirse en un imperativo ético. Reconocer la capacidad de decisión del paciente implica un proceso deliberativo que va más allá de la obtención de un consentimiento informado (Gaines, 2023).

Se requiere una evaluación rigurosa de la competencia del paciente, asegurando que comprenda la naturaleza, los riesgos y los beneficios de las intervenciones propuestas. La autonomía no es absoluta; se modula por consideraciones de capacidad, información y coerción. En situaciones de capacidad disminuida, la toma de decisiones sustituta, guiada por los mejores intereses del paciente y sus valores previamente expresados, asume un rol crucial. Este principio se entrelaza con el derecho

a la autodeterminación, permitiendo al paciente trazar su propio camino en la experiencia de salud (López-Soto & Santos, 2023).

La beneficencia exige la contribución activa al bienestar del paciente, adaptando las intervenciones a sus necesidades individuales, este principio cardinal de la ética médica, impulsa a los profesionales de la salud a actuar en el mejor interés del paciente, procurando el bienestar y la prevención del daño. Su aplicación exige un análisis ponderado de los beneficios y riesgos de las intervenciones, considerando no solo la eficacia clínica, sino también el impacto en la calidad de vida y el bienestar emocional del paciente (Academia IFSES, 2024).

Este principio se manifiesta en la promoción de la salud, la prevención de enfermedades y el alivio del sufrimiento, trascendiendo la mera curación. En situaciones de incertidumbre clínica, la beneficencia demanda una evaluación rigurosa de la evidencia científica y la consulta con expertos, buscando siempre la opción que maximice los beneficios y minimice los riesgos para el paciente. Este principio también se relaciona con la responsabilidad del profesional de la salud de mantenerse actualizado en los avances científicos y tecnológicos, asegurando la provisión de cuidados de la más alta calidad (Bermeo de Rubio & Pardo Herrera , 2020).

La no maleficencia, principio rector, demanda la prevención de daños y el equilibrio entre riesgos y beneficios en las intervenciones clínicas, exige a los profesionales de la salud abstenerse de causar daño intencional a sus pacientes (Orellana Centeno y otros, 2024). Este principio se entrelaza con la beneficencia, pero se distingue por su énfasis en la prevención del daño, incluso cuando se buscan beneficios terapéuticos.

El principio demanda una evaluación rigurosa de los riesgos potenciales de las intervenciones, considerando no solo los efectos adversos directos, sino también las consecuencias indirectas en la calidad de vida y el bienestar del paciente. En situaciones de incertidumbre clínica, la no maleficencia exige la prudencia y la precaución, evitando intervenciones innecesarias o riesgosas (Caballero Báez. & Cuello Reyes , 2021).

La justicia se manifiesta al asegurar la equidad en la distribución de recursos y la atención, promoviendo la igualdad y la no discriminación principio ético que exige equidad y equidad en la distribución de recursos y la atención médica, se erige como un pilar fundamental en la bioética contemporánea. Su aplicación trasciende la mera igualdad, buscando la equidad en la atención a las necesidades individuales de los pacientes, especialmente aquellos en situaciones de vulnerabilidad.

Este principio se manifiesta en la lucha contra las desigualdades en salud, la promoción del acceso equitativo a los servicios de salud y la distribución justa de los recursos limitados. En situaciones de escasez de recursos, la justicia demanda la priorización de los pacientes con mayores necesidades, asegurando la provisión de cuidados esenciales para todos (Vidal E. , 2022).

Tomar decisiones éticas es una parte esencial de la vida de las personas. Sin embargo, muchas veces puede resultar difícil tomar la decisión correcta. Para tomar una decisión ética, uno debe seguir

una serie de pasos que implican identificar el problema ético, considerar las posibles acciones, evaluar esas opciones y tomar una decisión. Estos pasos pueden según Nursing Education (2024) ayudar a garantizar que la decisión tomada sea justa y se ajuste a los principios éticos.

Paso 1: Identificar el problema ético

Identificar el problema ético en cuestión es el primer paso y el más crucial en el proceso de toma de decisiones éticas. Es importante tomarse el tiempo para discernir si la situación en cuestión es realmente un dilema ético o si es un problema que debería abordarse mediante un conjunto diferente de procedimientos.

Paso 2: Recopilar información

Una vez identificado el problema como ético, debe recavar toda la información pertinente, que puede incluir datos sobre la situación, las personas involucradas, las directrices institucionales y cualquier estándar legal o profesional que pueda aplicarse.

Paso 3: Evaluar las opciones

Una parte de la toma de decisiones éticas es considerar todas las posibles acciones en respuesta al problema. Puede evaluar cada una de estas posibles acciones en función de los resultados, los posibles beneficios y daños, las implicaciones legales y la conformidad con los estándares éticos y profesionales.

Paso 4: Tomar una decisión

Después de considerar cuidadosamente todos los hechos y las posibles acciones, es hora de tomar una decisión. Como Profesional de Enfermería, usted se guía por el código de ética de enfermería y su criterio profesional para garantizar que su decisión refleje lo mejor posible la atención y el bienestar de sus pacientes y se ajuste a sus responsabilidades como enfermera o enfermero.

Paso 5: Implementar la decisión

Su decisión debe implementarse de manera adecuada. También debe comunicar su decisión a las partes involucradas relevantes, asegurándose de que comprendan por qué se tomó esta decisión y cuáles serán los próximos pasos.

Paso 6: Evaluar el resultado y reflexionar

Por último, es importante evaluar los resultados de su decisión. Reflexione sobre si el resultado fue el esperado y si resolvió adecuadamente el dilema ético. Esta práctica reflexiva le ayudará a aprender de la situación y a mejorar su toma de decisiones éticas en el futuro. (Nursing Education, 2024)

La recopilación exhaustiva de información, la evaluación ponderada de opciones, la toma de

decisiones informada, la implementación cuidadosa y la evaluación reflexiva del resultado, conforman un ciclo iterativo de mejora continua. La aplicación de este proceso, guiado por el Código de Ética de Enfermería y el juicio profesional, asegura la protección de los derechos y el bienestar del paciente, consolidando la integridad de la práctica de enfermería (Lopera-Arango, 2023)

La práctica de la enfermería confronta a los profesionales con dilemas éticos intrínsecos, exigiendo la ponderación de principios en conflicto, la gestión de la incertidumbre, la sensibilidad ante la diversidad cultural y la negociación con políticas institucionales (Mairal Buera y otros, 2021). La dicotomía entre la autonomía del paciente y la no maleficencia ilustra la complejidad de estas decisiones, donde la salvaguarda del bienestar puede entrar en tensión con el derecho del paciente a la autodeterminación. La superación de estos desafíos demanda la promoción de la competencia ética a través de la educación continua y la reflexión crítica, garantizando la congruencia entre la práctica clínica y los imperativos éticos (James & Katz, , 2025).

La sedación paliativa, procedimiento destinado al alivio del sufrimiento refractario al final de la vida, se distingue conceptual y éticamente de la eutanasia. Esta última, definida como la acción u omisión intencionalmente dirigida a provocar la muerte de una persona con enfermedad grave e irreversible, difiere de la sedación en su objetivo, procedimiento y resultado (Bizarri, 2023).

Diferencias entre Sedación Paliativa y Eutanasia. Nota UDLA (2024)

Objetivo	Sedación Paliativa	Eutanasia
Objetivo	Alivio de un síntoma refractario	Producir la muerte
Procedimiento	Ajuste de fármacos sedantes	Administración de fármacos letales
Resultado	Alivio del malestar	Muerte rápida e indolora

La práctica de la enfermería, por tanto, se desenvuelve en un escenario donde la claridad conceptual y la aplicación rigurosa de principios éticos son cruciales. La diferenciación entre sedación paliativa y eutanasia, así como la gestión de dilemas éticos en la práctica diaria, requieren de un profesional altamente competente y comprometido con el respeto a la dignidad y autonomía del paciente.

La formación continua, la reflexión ética y el diálogo interdisciplinario se configuran como pilares para la toma de decisiones informadas y la provisión de cuidados de calidad al final de la vida. Esta tríada fortalece la capacidad del profesional de enfermería para abordar la complejidad de las situaciones clínicas, asegurando que las intervenciones reflejen tanto la evidencia científica como los valores y preferencias del paciente. (Nursing Education, 2024).

3. Apoyo integral: Cuidando al paciente y a la familia en el duelo

La integración de la familia en el cuidado del paciente terminal se reconoce como un componente esencial de la atención integral. La Asociación Médica Mundial (2022) subraya la necesidad de satisfacer las necesidades de la familia y cuidadores, ofreciendo apoyo durante el duelo y reconociendo la importancia de la colaboración. La participación activa de los allegados, atendiendo a sus inquietudes y facilitando la proximidad, contribuye a una experiencia de final de vida digna y tranquila para el paciente (Cervantes Diaz y otros, 2024)

El proceso de la muerte, aún complejo para muchos, exige una preparación que trasciende los aspectos biológicos. El personal de salud, a pesar de su exposición frecuente a la muerte, a menudo se siente incompetente para abordar sus dimensiones psicológicas y espirituales. La enfermera, en particular, enfrenta el reto de acompañar no solo el cese de las funciones vitales, sino también el proceso de duelo del paciente y su entorno. La Teoría del Cuidado Humano de Jean Watson resalta la importancia de un sistema de valores humanísticos en la práctica enfermera, integrando el conocimiento científico con la dimensión transpersonal del cuidado (Valderrama-Sanabria y otros, 2023)

El cuidado, entendido como una actividad presente en todas las sociedades, implica la ayuda y solicitud ante la necesidad del otro, trascendiendo el ámbito familiar para convertirse en un problema social. El cuidador, ya sea familiar o informal, requiere apoyo y educación para afrontar las demandas del cuidado, previniendo el agotamiento y promoviendo el bienestar del paciente. La comunicación terapéutica se erige como una herramienta fundamental para facilitar la elaboración de la pérdida, informando, orientando y apoyando a la familia en la toma de decisiones y el afrontamiento del duelo (Sánchez Vega, , 2023)

La aplicación de modelos comunicativos como el Conectar, Identificar, Comprender, Acordar y Ayudar (CICAA), que enfatiza la conexión, identificación, acuerdo y ayuda, fortalece la relación terapéutica y facilita la comprensión de las necesidades de la familia. La escucha activa, la empatía y el respeto se configuran como actitudes esenciales para acompañar a la familia en el proceso de duelo. La integración de la familia como instrumento terapéutico demanda del profesional de enfermería competencias en comunicación intrapersonal e interpersonal, fomentando un cuidado holístico y humanizado (Astudillo-Araya y otros, 2024)

La integración de la familia en el cuidado al final de la vida trasciende la mera asistencia práctica, constituyendo un imperativo ético. La bioética, al reconocer la dignidad inherente a todo ser humano, extiende esta consideración a la red de relaciones que lo sostienen. La familia, en este contexto, no solo es un agente de cuidado, sino también un sujeto ético con derechos y necesidades propias. La satisfacción de estas necesidades, el apoyo en el duelo y la promoción de la colaboración, se convierten en obligaciones morales para el equipo de salud. La atención al final de la vida, por ende, debe concebirse como un proceso dialógico, donde las decisiones se toman en consenso, respetando la autonomía del paciente y la integridad de su sistema familiar (Montenegro Chamorro & Maldonado Cando, 2021) (Cervantes Diaz y otros, 2024)

La dimensión espiritual del cuidado al final de la vida demanda una aproximación que exceda los límites de la ciencia biomédica. La bioética, en su búsqueda de una comprensión integral del

ser humano, reconoce la importancia de las creencias, valores y significados que configuran la experiencia de la muerte. La incompetencia del personal de salud para abordar estas dimensiones refleja una carencia en la formación profesional, que tiende a priorizar los aspectos biológicos sobre los existenciales (Costa Gomes & Da Silveira Borges Neto, 2020).

La Teoría del Cuidado Humano de Jean Watson, al destacar la dimensión transpersonal del cuidado, ofrece un marco valioso para integrar la espiritualidad en la práctica clínica. La enfermería, en su rol de acompañante en el proceso de morir, debe cultivar la capacidad de escucha empática, la sensibilidad ante el sufrimiento ajeno y el respeto por la diversidad de cosmovisiones (Valderrama-Sanabria y otros, 2023)

La práctica de la enfermería, por tanto, se desenvuelve en un escenario donde la claridad conceptual y la aplicación rigurosa de principios éticos son cruciales. La diferenciación entre sedación paliativa y eutanasia, así como la gestión de dilemas éticos en la práctica diaria, requieren de un profesional altamente competente y comprometido con el respeto a la dignidad y autonomía del paciente. La formación continua, la reflexión ética y el diálogo interdisciplinario se configuran como pilares para la toma de decisiones informadas y la provisión de cuidados de calidad al final de la vida (López López & Tagua Paredes, 2024)

Conclusiones

La enfermería al final de la vida demanda una integración de conocimientos y habilidades que trascienden lo técnico. La formación continua, la reflexión ética y la adopción de guías basadas en evidencia son imperativas para garantizar una atención holística y centrada en el paciente, respetando su autonomía y dignidad.

Los dilemas éticos son inherentes a la práctica de enfermería. La ponderación de principios en conflicto, la gestión de la incertidumbre y la sensibilidad cultural exigen un marco ético sólido y una comunicación efectiva. La adherencia al Código de Ética de la ANA y la aplicación de los principios de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia son fundamentales.

La distinción entre sedación paliativa y eutanasia es crucial. La sedación busca aliviar el sufrimiento refractario, mientras que la eutanasia busca provocar la muerte. La confusión entre ambos procedimientos demanda una clara labor educativa por parte del equipo sanitario para evitar malentendidos y garantizar la toma de decisiones informadas.

El apoyo integral al paciente y su familia en el duelo es un componente esencial del cuidado al final de la vida. La integración de la familia como instrumento terapéutico, la comunicación efectiva y la escucha activa son fundamentales para facilitar la elaboración de la pérdida y promover el bienestar emocional.

La figura del tecnólogo de enfermería se consolida como un puente entre la ciencia y la humanidad.

Su labor exige no solo competencias técnicas y científicas, sino también un profundo compromiso ético y humanístico, garantizando una atención digna y compasiva al final de la vida.

Bibliografía

- Academia IFSES. (2024). El principio de beneficencia en enfermería. Retrieved 21 de 02 de 2025, from IFSES: <https://ifses.es/el-principio-de-beneficencia-en-enfermeria/>
- Acurio-Barre, S. L., Quijije-Chavez, V. R., & Vásquez-Morán, B. A. (2022). El rol de la enfermería en los cuidados paliativos. *Dominio de las Ciencias*, 8(2), 520-530. <https://doi.org/DOI: http://dx.doi.org/10.23857/dc.v8i2.2769>
- Agüeros Pérez, L. (05 de 2022). Cuidados Paliativos Enfermeros Humanizados, en Pacientes Terminales y/o Crónicos. Retrieved 23 de 02 de 2025, from Universidad de Cantabria: https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/25006/2022_AguerosPerezL.pdf?sequence=1
- Águila Rodríguez, N., Bravo Polanco, E., Montenegro Calderón, T., Herrera Fragoso, L. R., Duany Badell, L. E., & Rodríguez Cardoso, Y. (2020). Retos actuales de la profesión de enfermería: un enfoque ético y bioético. *MediSur*, 18(2). Retrieved 11 de 02 de 2025, from http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2020000200244
- Alligood, M. (2023). *Modelos y Teorías en Enfermería*. Elsevier. Retrieved 28 de 02 de 2025.
- Asociación de Enfermeras y Enfermeros Registrados de Ontario (RNAO). (2025). Transformando la enfermería a través del conocimiento Guías de Buenas Prácticas (GBPs) basadas en la evidencia. Retrieved 28 de 02 de 2025, from RNAO: <https://rnao.ca/media/6212/download?inline>
- Asociación Médica Mundial. (18 de 10 de 2022). Declaración de la AMM sobre la atención Médica al Final de la Vida. Retrieved 24 de 02 de 2025, from AMM: <https://www.wma.net/es/policias-post/declaracion-de-la-amm-sobre-la-atencion-medica-al-final-de-la-vida/>
- Astudillo-Araya, Á. A., López-Espinoza, M. Á., & León-Pino, J. M. (2024). Propiedades psicométricas de la escala CICAA (Conectar, Identificar, Comprender, Acordar y Ayudar) utilizada en simulación clínica de alta fidelidad de estudiantes de Enfermería. *Index de Enfermería*, 32(3). <https://doi.org/https://dx.doi.org/10.58807/indexenferm20236205>
- Bermeo de Rubio, M., & Pardo Herrera, I. (2020). De la ética a la bioética en las ciencias de la salud. Retrieved 11 de 02 de 2025.
- Bizarri, L. (23 de 11 de 2023). ¿Qué es la sedación paliativa y cuál es su diferencia con la eutanasia? Retrieved 25 de 02 de 2025, from Universidad de los Andes: <https://www.uandes.cl/noticias/que-es-la-sedacion-paliativa-y-cual-es-su-diferencia-con-la-eutanasia/>

- Caballero Báez, S., & Cuello Reyes, K. (2021). Los principios de la bioética médica como solución a los dilemas bioéticos que se producen en el actuar médico. Retrieved 21 de 02 de 2025, from Sede Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas: <https://aniversariocimeq2021.sld.cu/index.php/ac2021/Cimeq2021/paper/view/267/215>
- Carrión Auria, L. C., Betancourt Zambrano, S. V., Baquedano Moya, T. I., & Bohorquez Troya, A. M. (2024). Promoción del bienestar emocional y la resiliencia. *Reincasol*, 3(6), 4623-4640. [https://doi.org/https://doi.org/10.59282/reincisol.V3\(6\)4623-4640](https://doi.org/https://doi.org/10.59282/reincisol.V3(6)4623-4640)
- Cervantes Diaz, D. J., Sánchez Vallejo, J. L., & Morales Caluña, E. R. (2024). Análisis Jurídico Y Social De La Eutanasia Y El Derecho A Morir. *Ciencia Latina*, 8(5), 8521-8540. Retrieved 21 de 11 de 2025, from <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/download/14255/20398/>
- Collantes Delgado, D. G., & Cieza Najarro, Y. T. (2020). Actitudes del enfermero frente a un paciente en etapa terminal, en un hospital del Perú. *Tatiana*, 4(2), 48-62. Retrieved 24 de 02 de 2025, from <https://revistaitsl.itslibertad.edu.ec/index.php/ITSL/article/download/158/340/983>
- Costa Gomes, C., & Da Silveira Borges Neto, R. (2020). Bioética y espiritualidad al final de la vida. *Cuadernos de Bioética*, 31(101), 13-18. <https://doi.org/DOI:10.30444/CB.49>
- Gaines, K. (21 de 11 de 2023). ¿Qué es la autonomía en enfermería? Significado y ejemplos. Retrieved 21 de 02 de 2025, from <https://nurse.org/education/autonomy-nursing/>
- García Hernández, A. M. (09 de 2023). Evolución de los cuidados al final de la vida desde la perspectiva enfermera: formación, investigación y compromiso profesional. *Enfermería Clínica*, 33(5), 313-315. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.enfcli.2023.07.001>
- González Julio, L. K. (2023). El final tranquilo de la vida: teoría y narrativa. *Tecnico*, Universidad Cooperativa de Colombia. <https://doi.org/http://dx.doi.org/10.16925/gcnc.34>
- James, M., & Katz, B. (11 de 02 de 2025). Understanding Health Care Ethics: The Principle of Autonomy. Retrieved 28 de 02 de 2025, from American Institute of health Care Professional: Understanding Health Care Ethics: The Principle of Autonomy
- Lopera-Arango, A. M. (2023). Toma de decisiones en enfermería: las ciencias básicas como base para lograr la autonomía profesional. *Index de Enfermería*, 31(4). <https://doi.org/https://dx.doi.org/10.58807/indexenferm20225170>
- LópezLópez, A. D., & Tagua Paredes, N. V. (04 de 11 de 2024). Abordaje enfermero en pacientes oncológicos desde la perspectiva del final tranquilo de la vida. Retrieved 24 de 02 de 2025, from Universidad Nacional de Chimborazo: <chrome-extension://efaidnbnmnibpcjpcglclefindmkaj/http://dspace.unach.edu.ec/bitstream/51000/14454/1/L%C3%B3pez%20L%C3%B3pez%2C%20A.%20-%20Tagua%20Paredes%2C%20N.%20%282024%29%20Abordaje%20enfermero%20>

en%20pacientes%20oncol%C3%B3gicos%20desde%20la%20per

- López-Soto, P., & Santos, M. (2023). El problema de la autonomía individual y la autoridad familiar en la toma de decisiones en ética clínica. *Medicina y ética*, 34(3). <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2023v34n3.01>
- Mairal Buera, M., Palomares García, V., del Barrio Aranda, N., Atarés Pérez, A., Piqueras García, M., & Miñes Fernández, T. (2021). Madeleine leininger, artículo monográfico. *Revista Sanitaria de Investigación*, 2(4). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8055604>
- Montenegro Chamorro, C. D., & Maldonado Cando, F. M. (2021). Adecuación del esfuerzo terapéutico orientado hacia un buen morir. *Metrociencia*, 29(3). <https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol29/4/2021/9-15>
- Nursing Education. (17 de 04 de 2024). ¿Cómo abordan las Enfermeras las tomas de decisiones éticas? Retrieved 23 de 02 de 2025, from NursingEducation: https://nursingeducation-org.translate.google.com/insights/ethical-decision-making/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=es&_x_tr_hl=es&_x_tr_pto=sge#:~:text=Pasos%20en%20el%20proceso%20de,ajuste%20a%20los%20principios%20%C3%A9ticos.
- Orellana Centeno, J. E., Guerrero Sotelo, R. N., & Morales Castillo, V. (15 de 05 de 2024). La no maleficencia en la práctica médica. Retrieved 12 de 02 de 2025, from Animal Político: <https://animalpolitico.com/analisis/organizaciones/una-vida-examinada-reflexiones-bioeticas/no-maleficencia-practica-medica>
- Saldías Fernández, M. A. (2022). El coraje moral en el cuidado de la salud. *Revista Chilena de Enfermería*, 4(1). Retrieved 26 de 02 de 2025, from https://www.researchgate.net/publication/361470210_EL_CORAJE_MORAL_EN_EL_CUIDADO_DE_LA_SALUD/fulltext/637eda5354eb5f547cfbf66e/EL-CORAJE-MORAL-EN-EL-CUIDADO-DE-LA-SALUD.pdf?origin=scientificContributions
- Sánchez Vega, K. D. (2023). La comunicación terapéutica entre la enfermera y la familia del paciente en cuidados críticos. Un enfoque del cuidado humanizado. Retrieved 13 de 02 de 2025, from Universidad Técnica de Ambato: <https://repositorio.uta.edu.ec/items/6a4a3670-b0bf-4729-b8f7-8ce843a0f7fb/full>
- Sánchez-Cárdenas, M. A., & Rojas García, C. (2022). Manual básico de Enfermería Paliativa. Retrieved 26 de 02 de 2025, from Universidad EL Bosque: <https://cuidadospaliativos.org/uploads/2022/6/Manual-Basico-de-enfermeria-paliativa.pdf>
- Unitek Collegue. (22 de 10 de 2024). Cómo abordar dilemas éticos en enfermería. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Unitek Collegue: <https://www.unitekcollege.edu/es/blog/how-to-handle-ethical-dilemmas-in-nursing/>

- Universidad de la Internet. (23 de 09 de 2022). Importancia y claves de la bioética en enfermería: ¿cuáles son sus principios? Retrieved 23 de 02 de 2025, from Unir: <https://www.unir.net/revista/salud/importancia-y-claves-de-la-bioetica-en-enfermeria/>
- Valderrama-Sanabria, M. L., Leal-Garcia, P. C., & Caicedo-Carmona, L. D. (2023). Factores de cuidado, experiencia a la luz de la teoría de Jean. *Rev. ciencias. cuidadado*, 20(2), 76-86. <https://doi.org/https://doi.org/10.22463/17949831.3793>
- Vidal, E. (2022). Aplicación del principio bioético de justicia en investigación. *Vida y Ética*, 23(2). Retrieved 22 de 02 de 2025, from <https://repositorio.uca.edu.ar/bitstream/123456789/16456/1/aplicación-principio-bioético-justicia.pdf>
- Yaguana-Saltos, L. K., Morocho-Minga, J. M., & Sotomayor-Preciado I, A. M. (2024). Percepción en Trato Digno y Humanizado en el Área de Procedimientos del C.S"Velasco Ibarra". *Polo del Conocimiento*, 9(1), 1347-1361. <https://doi.org/DOL: 10.23857/pc.v9i1>

Genética y Bioética:

Implicaciones para el profesional de enfermería

Genetics and Bioethics:

Implications for the nursing professional

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Ladys Jacinta Roca Aponte

ladys.roca136@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-6145-6473>



Resumen

Los últimos descubrimientos genéticos y los trabajos realizados en la primera parte del proyecto genoma humano poseen serias implicaciones bioéticas, y a su vez repercusiones económicas, sociales y culturales; dichos elementos, que deben ser conocidos por la sociedad, la cual está implicada de modo directo con esos hallazgos y posibilidades. Objetivo: El objetivo de este artículo es explicar el papel de las enfermeras y los científicos de enfermería como miembros integrales de los equipos de atención médica para mejorar la comprensión hacia el paciente y sus familias explicando la genómica traslacional. Metodología: Se realizó una revisión bibliográfica de artículos indexados en bases de datos: Centro para el control y prevención de enfermedades; Google Scholar; Orphanet, Scielo, Latindex, Scopus, Repositorios. Discusión: Es necesario el análisis de los riesgos y las responsabilidades relacionadas con la protección de la información genética, tanto legal y de cómo proteger los datos genéticos del paciente al ingreso para su investigación. Conclusiones: Actualmente se dispone de nuevas tecnologías de secuenciación de genoma, que permiten que sea más rápida y asequible. Esto abre la posibilidad de acceder a una medicina personalizada; esto permite saber si tenemos un mayor riesgo de desarrollar ciertas enfermedades, que también pueden afectar a la descendencia, puede reaccionar a determinados fármacos y obtener más información codificada, esta revolución genómica está mejorando los chequeos médicos y, en última instancia, los posibles tratamientos.

Palabras Claves: Genómica; ADN; Genética y Bioética; Confidencialidad; Privacidad.

Abstract

The latest genetic discoveries and the work carried out in the first part of the Human Genome Project have serious bioethical implications, as well as economic, social, and cultural repercussions. These elements must be known by society, which is directly involved with these findings and possibilities. Objective: The objective of this article is to explain the role of nurses and nursing scientists as integral members of healthcare teams to improve understanding of patients and their families by explaining translational genomics. Methodology: A bibliographic review of articles indexed in databases was conducted: Centers for Disease Control and Prevention; Google Scholar; Orphanet, Scielo, Latindex, Scopus, Repositories. Discussion: It is necessary to analyze the risks and responsibilities related to the protection of genetic information, both legally and in terms of how to protect a patient's genetic data upon admission for research. Conclusions: New genome sequencing technologies are currently available, allowing for faster and more affordable sequencing. This opens the door to personalized medicine; This allows us to know if we have a higher risk of developing certain diseases, which can also affect our offspring, can react to certain drugs and obtain more coded information. This genomic revolution is improving medical check-ups and, ultimately, possible treatments.

Keywords: Genomics; DNA; Genetics and Bioethics; Confidentiality; Privacy

Introducción

En 1990 se puso en marcha el Proyecto Genoma Humano (HGP) con el objetivo de descifrar la gran mayoría del genoma humano. Esto significa también descubrir todos los genes humanos y localizarlos a lo largo del genoma, así como comprender la cantidad de ADN codificante que hay en el organismo adquiriendo conocimientos sobre el Desarrollo, la fisiología, la medicina y la evolución humana (Megía González, 2024).

En última instancia, el objetivo era avanzar en la investigación biomédica descifrando información importante sobre el funcionamiento del material genético; para lograr este objetivo se formó el Consorcio Internacional para la Secuenciación del Genoma Humano, un grupo de colaboración abierto en el que participan veinte centros de seis países para secuenciar el ADN humano. En el consorcio participaron cientos de científicos de 20 centros de secuenciación de Alemania, China, Estados Unidos, Francia, Gran Bretaña y Japón; entre los participantes en este proyecto se encontraba nuestro director técnico, Vincenzo Cirigliano, que participó en la secuenciación de un fragmento del cromosoma X (Consorcio Internacional Completo el Proyecto Genoma Humano, 2006).

Las enfermeras están especialmente preparadas para examinar y comprender los informes de los pacientes basados en la secuenciación del ADN y para traducir la información genómica a los pacientes y sus familias, lo que puede mejorar drásticamente los resultados de salud. Los avances recientes han hecho que sea económica y técnicamente viable emplear la secuenciación de ADN de alto rendimiento para identificar terapias que pueden cambiar o alterar la vida de personas con alto riesgo de enfermedades con una base genética subyacente sólida (Cornish, 2023).

Sin embargo, el camino entre los datos de secuencias sin procesar y la utilidad clínica directa presenta un desafío significativo. El contenido de este número especial incluye ejemplos de cómo las enfermeras están trabajando para cerrar la brecha entre los resultados de la investigación ómica y la aplicación clínica.

En el contexto de la genética posibilita abrir un nuevo campo de extenso análisis, que involucra varios capítulos y disciplinas. De una parte está la ética de la investigación genética, que comprende la investigación terapéutica y la no terapéutica en humanos y otras especies, la cual en su dinámica extrínseca o aplicativa- supone la fundamentación y el ejercicio de criterios éticos que comprometen al profesional de Enfermería en el respeto de los pacientes implicados en la investigación y de otro lado, comprende el análisis de las repercusiones que en materia social suscitan las posibilidades del diagnóstico y prevención de enfermedades (Penchaszadeh, 2023).

Materiales y Métodos

Estrategia de búsqueda: Para realizar la actualización bibliográfica se desarrolló una búsqueda en, Centro para el control y prevención de enfermedades (CDC); Google Scholar; Orphanet; Frontiers, Utilizando los descriptores: Genómica, ADN, Genética y Bioética, Confidencialidad, Privacidad. La

búsqueda se realizó entre los meses de febrero y marzo. Aquellos artículos que por su trascendencia fueron considerados como referentes en el tema, se examinaron artículos científicos y revisiones publicadas, entre 2020 y 2025 Criterios de selección: Con el fin de promover una perspectiva sistémica de la ciencia, en este trabajo desarrollamos una propuesta didáctica interdisciplinar a partir de los fundamentos científicos relacionados con la extracción de ADN con material cotidiano, este artículo permite poner en práctica conceptos básicos para el tecnólogo de Enfermería, mostrando la naturaleza interdisciplinar de la ciencia, al mismo tiempo que ayuda a introducir, y fomentar la discusión, de los aspectos sociales y éticos relacionados con sus aplicaciones biotecnológicas. Recopilación y análisis de datos: La información fue resumida utilizando el paquete de programas Microsoft Office, versión 2016.

Desarrollo

1. El profesional de enfermería como intérprete y guía en la era de la genómica.

El Proyecto Genoma Humano comenzó en 1990 en Estados Unidos, con el objetivo oficial de cartografiar la secuencia completa del ADN de los seres humanos. Considerado, con razón, una de las grandes hazañas de la investigación en la historia, este análisis del genoma humano se completó en abril de 2003. Trazar el mapa de todos los genes encontrados supuso un gran reto, lo que llevó a destinar grandes sumas de dinero a la finalización del proyecto. Inicialmente, la financiación comenzó con unos 3.000 millones de dólares y una estimación de finalización en 15 años. Sin embargo, el proyecto se completó 2 años antes y con un presupuesto global inferior. (Veritas, 2023)

Los genes afectan características de los seres humanos, tales como la apariencia: el color de los ojos o la altura; el funcionamiento del cuerpo, el tipo de sangre, entre otros. En algunos casos, los genes están relacionados con enfermedades hereditarias. En otros casos, los genes influyen en la forma en que el cuerpo reacciona a problemas de salud, como infecciones, medicamentos u otros tratamientos para problemas de salud o a determinados comportamientos, como fumar o consumir alcohol. (Medline Plus, 2024)

La salud puede mejorar de muchas maneras, se considera primordial saber si alguien tiene una diferencia genética que lo hace más propenso a contraer una enfermedad puede ayudarlo a tomar medidas para prevenir la enfermedad o detectarla antes, cuando es más fácil de tratar. Si alguien ya tiene síntomas de una enfermedad o afección, averiguar la diferencia genética que causa esa enfermedad o afección puede ayudar al proveedor de atención médica a comprender qué consecuencias sanitarias podría tener la persona en el futuro. Una mejor comprensión de cómo los genes se relacionan con las enfermedades puede conducir a mejores tratamientos para esas enfermedades. (Center for diseases Control and Prevention, 2024)

“Está claro que la genómica puede hacer enormes contribuciones a la salud humana, desde el estudio de poblaciones en busca de agentes infecciosos, como el virus que causa el COVID-19, hasta la predicción

y el tratamiento de una amplia variedad de enfermedades, como cánceres y trastornos del Desarrollo. Es esencial prestar atención a la equidad en el uso de estas tecnologías para lograr los inmensos beneficios potenciales para la salud humana". Así lo destaca el presidente del Consejo, el profesor Harold Varmus, premio Nobel y ex director de los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos. (World Heart Organization, 2022)

En el caso de la enfermedad renal genética se reconocía a menudo cuando los miembros de la familia compartían características clínicas. Ahora, muchas enfermedades renales genéticas se diagnostican cuando las pruebas demuestran una variante patógena en un gen asociado con la enfermedad. La detección de una variante genética también identifica el modo de herencia y sugiere miembros de la familia en riesgo. El diagnóstico genético tiene ventajas adicionales para los pacientes y sus médicos incluso cuando no hay un tratamiento específico disponible, ya que a menudo indica posibles complicaciones en otros órganos, el curso clínico y las estrategias de manejo. (Ars , 2021)

La información genética es la información más íntima que existe sobre una persona, se encuentra contenida en la molécula del ADN que contiene y transmite la herencia, encierra en sí los datos básicos de la configuración de la biología individual y del grupo biológico, siendo capaz de desvelar nuestra identidad mediante el análisis de una muestra corporal que puede ser obtenida, incluso, sin nuestro consentimiento ni conocimiento, de ahí su importancia para el ejercicio del derecho a la autonomía personal. (López Martínez de Septién, 2021, pág. 125)

También se debe buscar a sus familiares en riesgo y ofrecerles pruebas genéticas. Los pacientes que permiten que se compartan sus resultados anónimos en los registros ayudan a mejorar la comprensión de estas enfermedades por parte de todos y a acelerar el diagnóstico en otras familias. Los grupos de apoyo a pacientes no sólo ayudan a normalizar la enfermedad, sino que también educan a los pacientes y los mantienen informados sobre los últimos avances y los nuevos tratamientos. Algunos registros alientan a los pacientes a que envíen ellos mismos sus variantes genéticas, características clínicas y respuesta al tratamiento. Cada vez con más frecuencia, los pacientes pueden ofrecerse como voluntarios para ensayos clínicos de terapias novedosas, incluidas algunas que dependen de un diagnóstico genético o un tipo de variante. (Savige & Weinstock, 2023)

La enfermería genética combina la enfermería, la genética y la genómica para brindar atención personalizada y basada en evidencia para personas y familias. Las enfermeras en este campo, desempeñan las siguientes funciones: Trabajan con pacientes afectados por enfermedades genéticas o en riesgo de desarrollarlas, realizan evaluaciones genéticas y recomendar pruebas genéticas, brindan asesoramiento para ayudar a los pacientes a comprender los riesgos genéticos, colaboran con los equipos de atención médica para coordinar la atención.

De igual manera, trabajan con pacientes de todas las edades para brindarles evaluaciones genéticas, recopilación de antecedentes familiares y médicos para identificar riesgos genéticos, educan al paciente mediante la explicación de las condiciones genéticas, los resultados de las pruebas y las opciones de tratamiento. Así mismo, brindan apoyo emocional: ayudan a las familias a afrontar los diagnósticos y tomar decisiones informadas (Linares, 2025)

2. Confidencialidad y privacidad de la información genética: Un desafío ético crucial

Algunos documentos apoyan la divulgación de información genética a los miembros de la familia sin el consentimiento del paciente como último recurso cuando el paciente no informa a sus familiares. Debido a la complejidad ética de los casos de no divulgación, a menudo se recomienda que los profesionales sanitarios discutan estos casos con otros profesionales de la salud o con el comité de ética de su institución, dicha deliberación del caso debe determinar si los detalles del caso cumplen las condiciones para la divulgación sin el consentimiento del paciente.

Los documentos se centran en evaluar los beneficios clínicos para los miembros de la familia para llegar a una decisión sobre la permisibilidad de la divulgación sin el consentimiento del paciente. Aunque la mayoría de los documentos utilizan la “gravedad” para delimitar entre los casos en los que la divulgación sin consentimiento es y no es permisible, ninguna guía define el concepto de gravedad. En particular, no hay consenso entre las guías con respecto a la comunicación sobre condiciones intratables y el impacto psicológico que dicha información podría tener en los miembros de la familia. (Phillips y otros, 2021)

Si bien una declaración de la Sociedad Estadounidense de Genética Humana desaconseja la divulgación en el caso de condiciones intratables o inevitables, el Consejo Nacional de Salud e Investigación Médica de Australia señala que, si bien la divulgación puede no tener un beneficio clínico para los miembros de la familia, podría tener un impacto positivo en la psicología y el manejo de un miembro de la familia que podría justificar la divulgación en algunos casos. Además, muy pocos documentos mencionan explícitamente la relevancia de la información sobre el riesgo genético para la toma de decisiones reproductivas de los miembros de la familia como una condición para la divulgación. Si existe la posibilidad de que pueda ocurrir una divulgación sin el consentimiento de un paciente, los documentos recomiendan que se le informe al paciente de esto. (Phillips y otros, 2021)

Según el Reglamento para uso del material genético humano en Ecuador en el Art 8. No discriminación: Ninguna persona podrá ser objeto de discriminación a causa de sus características o rasgos genéticos. Tampoco podrá discriminarse a una persona a causa de su negativa a someterse a un análisis genético o a prestar su consentimiento para participar en una investigación biomédica o a donar materiales biológicos. (Ministerio de Salud Pública, 2013, pág. 9)

La práctica de la bioética ha permitido desarrollar herramientas de diálogo y deliberación, en forma interdisciplinaria, la deliberación ética, con el uso del diálogo y la argumentación, de manera que todas las partes sean escuchadas para encontrar consensos, es fundamental para resolver problemas éticos. La comunicación bioética se constituye como un medio de contención, que relaciona el ámbito de la investigación biológica con otros sistemas sociales, dando forma a la diferencia entre el poder hacer de la biotecnología y el deber hacer por responsabilidad social. (Rodríguez Yunta, 2020)

La deliberación en bioética puede actuar como intermediaria entre los diversos interlocutores, ante los problemas que se suscitan al aplicar la tecnología a la vida, permitiendo reconocer y llegar a consensos para enfrentar con responsabilidad las diferencias en temas de equidad, autonomía y el balance entre riesgos y beneficios. La bioética puede actuar como intermediario entre la antropología social, la ética, la ciencia y la tecnología, señalando límites en la aplicación de estas últimas, para que su poder no resulte en trasgresiones. (Padiath, 2023)

La reflexión bioética puede ayudar a que los proyectos biotecnológicos sean sometidos a regulación social, ponderando beneficios y riesgos y promoviendo la equidad en el acceso a los bienes producidos. Una de las dificultades es encontrar mecanismos de participación ciudadana. Se propone realizar “coloquios de consenso” -talleres de discusión- que permitan a grupos de ciudadanos participar en la evaluación de sistemas tecnológicos en conjunto con expertos, medios de comunicación, responsables de la elaboración de políticas y representantes de empresarios.

Los avances en tecnología genética han posibilitado la edición genómica o modificación del ADN en forma dirigida, lo que abre la puerta al mejoramiento de la especie humana y a intervenir la línea germinal, siempre que se superen los riesgos técnicos. El dilema ya no es solamente ético individual, sino que afecta a la sociedad y la condición humana. (Rodríguez Yunta, 2020)

3. Implicaciones éticas de la edición genética y la terapia génica

Para evaluar la propuesta de investigación del Dr. Jiankui estos requisitos proveen de un marco sistemático para determinar si una investigación clínica es ética. Por estos motivos es interesante aplicar los criterios de Emanuel (2011) y otros que serán organizados según los ocho principios éticos: asociación colaborativa, valor social, validez científica, selección justa de participantes, relación riesgo-beneficio favorable, revisión independiente, consentimiento informado y respeto a los participantes. (Rojas Avila & Valencia Contrera, 2023)

1. Valor social o científico: se refiere a la posibilidad de que el experimento produzca una mejoría en la salud o bienestar de las personas o aumente el conocimiento científico. El fundamento de este requisito es el uso responsable de recursos siempre escasos y el evitar la explotación o exponer a seres humanos a daños potenciales si no existe un posible beneficio social o científico.
2. Validez científica: la investigación debe usar el método científico para producir resultados confiables. Al momento de informar del nacimiento de las dos niñas modificadas genéticamente, no se tuvo acceso al protocolo mismo y se generaron dudas respecto de las modificaciones genéticas realizadas, sin que se hayan entregado elementos convincentes respecto del éxito de la técnica en esas dos niñas (por ejemplo, si todas sus células expresaron la mutación buscada o si hubo mutaciones no deseadas). Tampoco se dieron a conocer cuántas parejas fueron sometidas a esta técnica, cuántos embriones in vitro fueron producidos, intervenidos,

descartados o transferidos; sin estos aspectos esenciales, no es posible conocer la validez científica de este protocolo.

3. Justa selección de los sujetos: la selección de los sujetos de investigación debe proteger a aquellos más vulnerables o expuestos a ser estigmatizados. En este caso, Jiankui escogió a familias vulnerables, con temor a ser estigmatizadas por la condición del progenitor de ser portador de VIH y que además no requerían de intervención alguna para engendrar hijos, puesto que no eran infértiles. Aún más grave es que quienes soportarán de por vida la carga de la intervención serán los futuros niños sometidos a la técnica durante su período embrionario, sin que hubiese una condición clínica cuya severidad justificara el realizar este procedimiento, aún en etapa de experimentación, con fines reproductivos.
4. Balance riesgo beneficio favorable: se deben hacer todos los esfuerzos por disminuir los riesgos y aumentar los potenciales beneficios; los riesgos para el sujeto deben ser proporcionales a los beneficios que éste y la sociedad puedan obtener. En sus experimentos, Jiankui sometió a mujeres a procedimientos invasivos (estimulación ovárica y fecundación asistida), sin que hubiese causa clínica para ello.

A su vez, la técnica estaba aún en etapa experimental, lo que significó destrucción de embriones y potenciales riesgos desmedidos para la descendencia de presentar mutaciones no buscadas en otros sitios. Al ser homocigotos para esta delección del gen CCR5, los expuso a eventuales enfermedades; por ejemplo, este mismo gen se cree que es importante en combatir otras infecciones, como el virus del Nilo Occidental. Por otra parte, se sabe que este gen tiene un importante papel en la neuroplasticidad, en el aprendizaje, y en la memoria.

En modelos de ratones se ha visto que una disminución de la función del gen CCR5 acelera la plasticidad neuronal dependiente del aprendizaje, por lo que se cree que esta mutación puede producir mejoras en la función cerebral, aspecto que genera nuevas controversias éticas. Como ha sido mencionado por otros autores, luego del uso de CRISPR-Cas9 se han observado amplias delecciones que podrían producir resultados desastrosos si se pretende aplicar en la clínica.

5. Revisión independiente: se considera un aspecto fundamental que la investigación cuente con la debida aprobación ética, contribuyendo a la fe pública en la investigación y minimizando la influencia de potenciales conflicto de intereses. En este caso, la Southern University of Science and Technology, universidad donde trabajaba Jiankui, emitió una declaración pública condenando estos experimentos y señaló además que éstos se habían realizado sin supervisión ética alguna, violando los códigos internos de conducta. Luego de conocidos estos experimentos, la universidad lo desafió.
6. Consentimiento informado: los participantes o sus representantes deben ser informados a cabalidad de los propósitos y procedimientos de la investigación, de tal modo que puedan tomar una decisión informada respecto de si participar o no. Si bien en este caso se contó con un consentimiento informado firmado por los progenitores, la información entregada inducía

a error al señalar que con esta técnica se podía lograr que los bebés obtuviesen un genotipo similar al de los europeos del norte, lo que podría conferir inmunidad para el VIH. A su vez, la convocatoria era a participar en un proyecto de Desarrollo de una nueva vacuna para el VIH. Adicionalmente, se sabe que Jiankui y su equipo financiaron el tratamiento de infertilidad, pero aparentemente se les dijo que tendrían que devolver el dinero (aproximadamente US\$ 42.000) si abandonaban el estudio, lo que constituye una presión indebida. El formulario de consentimiento tampoco explicaba de manera adecuada los potenciales riesgos de este cambio genético en los embriones ni informaba de las consecuencias futuras, incluyendo efectos transgeneracionales y además protegía al equipo de eventuales responsabilidades por futuros riesgos. En consecuencia, incumple con los requisitos éticos mínimos para un consentimiento válido.

7. Respeto a los participantes: de tal modo de garantizar su derecho a no querer seguir participando, protegiendo su privacidad y confidencialidad y preocupándose de su bienestar. En este caso, las consecuencias de la modificación genética pueden extenderse a las futuras generaciones; las bebés debieran recibir monitoreo permanente, pero no se contemplaron fondos para aquello. Adicionalmente, los experimentos incluyeron la producción de numerosos embriones humanos que fueron posteriormente descartados.

Por lo anteriormente expuesto, el experimento del Dr. Jiankui no tuvo en cuenta ninguno de los requisitos éticos comúnmente aceptados para investigar en seres humanos. (Salas, 2022)

La Terapia Genética, los genes contienen ADN, el código que controla gran parte de la forma y el funcionamiento del cuerpo. Los genes que no funcionan correctamente pueden ocasionar enfermedades. A veces, tales genes se denominan mutaciones. El objetivo de la terapia génica es corregir un gen defectuoso o reemplazarlo por otro sano para intentar curar una enfermedad o mejorar la capacidad del organismo para combatirla. Resulta prometedora para tratar una amplia gama de enfermedades, como cáncer, fibrosis quística, enfermedad cardíaca, diabetes, hemofilia y SIDA. (Jackson y otros, 2018) (Mayo Clinic, 2024)

Los riesgos de las terapias genéticas prometen tratar muchas enfermedades, pero siguen siendo enfoques nuevos para el tratamiento y pueden tener riesgos. Los riesgos potenciales pueden incluir ciertos tipos de cáncer, reacciones alérgicas o, si se administran mediante inyección, pueden producir daños a los órganos o tejidos NBSciencie (2024). Los avances recientes han logrado que las terapias genéticas sean mucho más seguras. Una mayor seguridad ha dado como resultado que la FDA apruebe algunas terapias de transferencia de genes para uso clínico en los Estados Unidos. Se han realizado algunos estudios clínicos sobre la edición genómica, pero el enfoque es mucho más nuevo que la transferencia de genes. Los investigadores aún están estudiando los riesgos. (National Heart, lung, and blood institute, 2022)

Las terapias genéticas para la enfermedad de células falciformes son ejemplos de cómo se está desarrollando. Actualmente, un trasplante de células madre de sangre y médula ósea de un pariente o de un donante compatible puede curar la enfermedad de células falciformes, pero muchos

pacientes no cuentan con un donante compatible. Las terapias genéticas que modifican las células madre hematopoyéticas de una persona pueden proporcionar una cura a las personas que no tienen un donante compatible (Tolosa, 2017). Las células madre hematopoyéticas modificadas se pueden inyectar en la sangre, y luego esas células circulan por el torrente sanguíneo hacia los espacios de la médula en el interior de los huesos. Una vez dentro de la médula ósea, las células pueden producir glóbulos rojos sanos que no tienen forma de hoz. (National Institutes of Health, 2022)

Los tratamientos para los órganos o tejidos se necesitan terapias genéticas para alterar las células que no se pueden extraer fácilmente del paciente para tratarlas en el laboratorio. Los métodos que están en estudio incluyen la infusión intravenosa en el torrente sanguíneo, la inyección que se aplica directamente en un órgano y otras formas de administrar la terapia directamente en los tejidos afectados. Una afección que podría tratarse de esta manera es la hemofilia B. La hemofilia es causada por un gen defectuoso que impide la producción de una proteína necesaria para coagular la sangre después de una lesión, implica infundir un vector que lleva el gen del factor de coagulación normal al torrente sanguíneo. El vector luego llega a las células del hígado y allí produce el factor de coagulación necesario para mejorar la salud. (National Heart, lung, and blood institute, 2022)

Conclusiones

- Se plantea inquietudes en cuanto a la capacidad de estos documentos normativos para orientar la toma de decisiones de los profesionales sanitarios en relación con la divulgación de información genética a los miembros de la familia.
- Es necesario contar con una orientación más clara que describa las responsabilidades y la aceptabilidad de la divulgación para facilitar la divulgación de información genética a los miembros de la familia.
- La mayoría de los estudiantes de enfermería o profesional sanitario de Ecuador tienen un conocimiento intermedio de genética y una actitud positiva hacia las pruebas genéticas. No obstante, es crucial que las instituciones de educación superior realicen un análisis exhaustivo y reestructuren sus currículos para preparar mejor a los estudiantes para los desafíos médicos y tecnológicos del siglo XXI.
- En cuanto a los beneficios, la medicina genómica siempre ha generado más expectativas que realidades, sin lograr demostrar eficacia en ensayos clínicos. Con las nuevas técnicas de edición genómica, se amplían aún más las expectativas de mejores intervenciones, pero aumenta la preocupación de que se realicen modificaciones genéticas afectando al equilibrio social y ecológico.
- Las terapias genéticas son prometedoras para tratar muchas enfermedades, pero aún son nuevos enfoques de tratamiento y pueden tener riesgos. Los riesgos potenciales podrían incluir ciertos tipos de cáncer, reacciones alérgicas o daño a órganos o tejidos si se aplica una inyección

Bibliografía

- Ars, E. (17 de 02 de 2021). Enfoque Genético de las Enfermedades Renales Hereditarias. Nefrología al día, 21. Retrieved 10 de 03 de 2025, from <https://www.nefrologiaaldia.org/es-articulo-enfoque-genetico-de-las-enfermedades-renales-hereditarias-359>
- Cornish, F. (28 de 11 de 2023). ¿Qué es la secuenciación del genoma completo? Retrieved 12 de 02 de 2025, from Genómica 101: <https://www.genomicsengland.co.uk/blog/genomics-101-what-is-whole-genome-sequencing>
- Megía González, R. (2024). El Proyecto Genoma Humano. Retrieved 15 de 03 de 2025, from Genotipia: <https://genotipia.com/pgh/>
- Padiath, Q. (06 de 2023). Genes y cromosomas. Retrieved 10 de 03 de 2025, from Manual MSD: <https://www.msmanuals.com/es/hogar/fundamentos/gen%C3%A9tica/genes-y-cromosomas>
- Center for diseases Control and Prevention. (15 de 05 de 2024). La genómica y la salud. Retrieved 01 de 03 de 2025, from CDC: <https://www.cdc.gov/genomics-and-health/about/>
- Consortio Internacional Completo el Proyecto Genoma Humano. (2006). Lanzamiento de las Noticias NIH. Retrieved 24 de 02 de 2025, from NIH: <https://www.genome.gov/11510908/consorcio-internacional-completa-el-proyecto-genoma-humano>
- Emanuel; Ezekiel. (2011). ¿Qué hace que la investigación clínica sea ética? Siete requisitos éticos. Retrieved 25 de 02 de 2025, from Bioetica.org: https://www.bioeticacs.org/iceb/seleccion_temas/investigacionEnsayosClinicos/Emanuel_Siete_Requisitos_Eticos.pdf
- Jackson, M., HW May, G., & Wilson, J. (2018). La base genética de la enfermedad. *Essays Biochem*, 62(5), 643–723. Retrieved 24 de 02 de 2025, from https://smiba.org.ar/curso_medico_especialista/lecturas_2022/La%20base%20genética%20de%20la%20enfermedad.pdf
- Linares, M. (07 de 01 de 2025). Enfermería genética: una guía completa para una carrera gratificante. Retrieved 07 de 03 de 2025, from Simple Nursing: <https://simplenursing.com/genetics-nursing/>
- López Martínez de Septién, Ó. (11 de 02 de 2021). La justicia, el derecho y la genética: Una nueva igualdad de Oportunidades. Retrieved 10 de 03 de 2025.
- MayoClinic. (07 de 11 de 2024). Terapiagénica. Retrieved 10 de 03 de 2025, from MayoClinic: <https://www.mayoclinic.org/es/tests-procedures/gene-therapy/about/pac-20384619#:~:text=Esto%20se%20debe%20a%20que%20pueden%20reconocer,detenerlas.%20Esta%20t%C3%A9cnica%20presenta%20riesgos%2C%20entre%20ellos.>

- Medline Plus. (31 de 03 de 2024). Genética. Retrieved 10 de 03 de 2025, from Biblioteca Nacional de Medicina: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002048.htm>
- Ministerio de Salud Publica. (11 de 2013). Subsecretaría de Gobernanza de la Salud Pública. Retrieved 10 de 03 de 2025, from Msp: chrome-extension://efaidnbnmnibpcjpcglclefindmkaj/https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2013/09/reglamento_sobre_el_material_gen%C3%A9tico_septiembre_2013.pdf
- National Heart, lung, and blood institute. (24 de 03 de 2022). Terapias genéticas. NIH : <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/terapias-geneticas/beneficios-riesgos>
- National Heart, lung, and blood institute. (06 de 07 de 2022). Terapias genéticas - Tratamientos. Retrieved 07 de 03 de 2025, from NIH : <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/terapias-geneticas/tratamientos>
- National Institutes of Health. (06 de 07 de 2022). Terapias genéticas - Tratamientos. Retrieved 10 de 03 de 2025, from NIH: <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/terapias-geneticas/tratamientos>
- NBScience. (09 de 12 de 2024). Desventajas de la Terapia Génica. Retrieved 22 de 02 de 2025, from NBScience: <https://nbscience.com/es/terapia-genica-desventajas/>
- Penchaszadeh, V. (2023). Ética de la edición genética en seres humanos. *Revista Colombiana de Bioética*, 17(1). <https://doi.org/https://doi.org/10.18270/rcb.v17i1.4046>
- Phillips, A., Borry, P., Hoyweghen, I. V., & Vears, D. F. (11 de 11 de 2021). Divulgación de información genética a familiares: una revisión sistemática de documentos normativos. *Genética en Medicina*, 23(11), 2038-2046. Retrieved 01 de 03 de 2025, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360021051741>
- Rodríguez Yunta, E. (2020). Desafíos éticos en investigación genómica y biotecnología. Veinte años de *acta bioethica*. *Acta Bioethica* , 26(2), 137-145. Retrieved 10 de 03 de 2025, from <https://www.scielo.cl/pdf/abioeth/v26n2/1726-569X-abioeth-46-137.pdf>
- Rodríguez Yunta, E. (1 de 10 de 2020). Desafíos éticos en investigación genómica y biotecnología. Veinte años de *Acta Bioethica*. *Acta bioethica*, 26(2). <https://doi.org/http://dx.doi.org/10.4067/S1726-569X2020000200137>
- Rojas Avila, J., & Valencia Contrera, M. A. (2023). Principios éticos en la investigación en pacientes críticos. *Persona y Bioética*, 27(1), 2717. <https://doi.org/https://doi.org/10.5294/pebi.2023.27.1.7>
- Salas, S. (04 de 2022). Edición genética humana: análisis de algunos desafíos éticos. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 33(2), 140-147. Retrieved 07 de 03 de 2025, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864022000311>

- Savige, J., & Weinstock, A. (04 de 06 de 2023). Lo que los pacientes quieren saber sobre las pruebas genéticas para la enfermedad renal. *Frontiers in Medicine*, 10. <https://doi.org/https://doi.org/10.3389/fmed.2023.1201712>
- Tolosa, A. (2017). La terapia génica cura la anemia falciforme en un paciente. *Revista Genética Médica*(1). Retrieved 27 de 02 de 2025, from https://genotipia.com/genetica_medica_news/terapia-genica-anemia-falciforme/
- Veritas. (19 de 06 de 2023). Proyecto Genoma Humano: Qué es y cómo dio paso a la medicina personalizada. Retrieved 01 de 03 de 2025, from Veritas: <https://www.veritasint.com/blog/es/proyecto-genoma-humano/#:~:text=Ahora%20se%20dispone%20de%20nuevas,nosotros%20para%20obtener%20m%C3%A1s%20detalles.>
- World Heart Organization. (12 de 07 de 2022). El Consejo Científico de la OMS publica un informe que pide una expansión equitativa de la genómica. Retrieved 01 de 03 de 2025, from WHO: <https://www.who.int/news/item/12-07-2022-who-s-science-council-launches-report-calling-for-equitable-expansion-of-genomics>

Donación y trasplante de órganos:

Perspectivas para el profesional de enfermería

Organ donation and transplantation:

Perspectives for the nursing professional

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Pricennia Elisset Silva Zúñiga

pricennia.silva040@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/00090-0007-7210-1811>



Resumen

La donación y el trasplante de órganos constituyen un logro notable en la medicina actual, brindando esperanza a pacientes con enfermedades terminales. Objetivo: Explorar las perspectivas del tecnólogo de enfermería en el proceso de donación y trasplante de órganos. Materiales y Métodos: Investigación documental mediante revisión sistemática de artículos de revistas indexadas en bases de datos científicas. Discusión: El rol del profesional de enfermería es crucial en la coordinación, el cuidado pre y postrasplante, y la educación del paciente y su familia. Se identificó la necesidad de formación continua en protocolos de trasplante y manejo de inmunosupresión. La comunicación efectiva y la empatía son esenciales para el apoyo emocional del donante y receptor. El profesional de enfermería actúa como un enlace vital entre el equipo médico, el paciente y la familia, asegurando una atención integral y de calidad. Conclusión: La participación activa del profesional de enfermería es fundamental para el éxito del proceso de donación y trasplante, mejorando la calidad de vida de los pacientes.

Palabras Claves: Trasplante de órganos, Tecnólogo de enfermería, Cuidados pre y postrasplante Donación de órganos, Atención integral

Abstract

Organ donation and transplantation are a remarkable achievement in modern medicine, providing hope to terminally ill patients. Objective: To explore the perspectives of the nursing professional in the organ donation and transplant process. Materials and methods: Documentary research through a systematic review of articles from journals indexed in scientific databases. Discussion: The role of the nursing professional is crucial in coordination, pre- and post-transplant care, and patient and family education. The need for ongoing training in transplant protocols and immunosuppression management was identified. Effective communication and empathy are essential for emotional support of the donor and recipient. The nursing professional acts as a vital link between the medical team, the patient, and the family, ensuring comprehensive and quality care. Conclusion: The active participation of the nursing technologist is essential for the success of the donation and transplant process, improving the quality of life of patients.

Keywords: Organ transplantation, Nursing professional, pre-and post-transplant care, Organ donation, Comprehensive care

Introducción

El trasplante de órganos es uno de los hitos de la medicina moderna, el cual tiene como objetivo ofrecer al receptor una mejor calidad de vida. La donación y el trasplante de órganos representan una de las áreas más complejas y delicadas de la medicina moderna. Implican la intersección de procedimientos quirúrgicos de alta precisión con dilemas éticos profundos y necesidades psicosociales críticas. Desde una perspectiva biomédica, estos procedimientos buscan restaurar la

funcionalidad orgánica en pacientes con insuficiencia terminal, ofreciendo una oportunidad para la prolongación y mejora de la calidad de vida. No obstante, la escasez de órganos disponibles y la complejidad de la inmunosupresión post-trasplante plantean desafíos sustanciales (Gilbert Orús, 2023).

El tecnólogo de enfermería, como miembro integral del equipo de trasplante, desempeña un papel multifacético. Sus responsabilidades abarcan desde la coordinación logística y el manejo de información clínica, hasta la administración de cuidados especializados y el soporte emocional (Donoso Noroña y otros, 2021). La competencia técnica en el manejo de equipos de monitoreo, la administración de fármacos inmunosupresores y la prevención de complicaciones post-quirúrgicas es esencial. Además, el tecnólogo debe poseer habilidades de comunicación efectiva para facilitar la interacción entre el equipo médico, el paciente y su familia (Torres De la Torre,, 2022).

En el ámbito ético, el tecnólogo de enfermería actúa como un defensor de la autonomía del paciente. Esto implica asegurar que los pacientes y sus familias reciban información clara y comprensible sobre los riesgos y beneficios del trasplante, así como sobre las alternativas disponibles. La promoción del consentimiento informado y el respeto por las decisiones del paciente son principios fundamentales en este proceso. Además, la sensibilidad cultural y la capacidad para abordar las preocupaciones emocionales son cruciales para proporcionar un cuidado centrado en el paciente (Serrano-Franco, 2022).

La gestión del rechazo de órganos es un aspecto crítico en el trasplante, la farmacología inmunosupresora, aunque esencial, conlleva riesgos significativos de infecciones oportunistas y toxicidad. Es esencial conseguir un equilibrio entre el efecto inmunosupresor de estos fármacos y la respuesta inmunológica del huésped, que evite el rechazo sin incrementar las infecciones oportunistas y las neoplasias o producir otros efectos adversos no deseados (Crespo y otros, 2023).

El profesional de enfermería debe poseer un conocimiento profundo de estos fármacos, sus interacciones y efectos adversos, así como la capacidad de monitorear la respuesta del paciente y detectar signos tempranos de rechazo. Además, la logística de la preservación y el transporte de órganos plantea desafíos técnicos considerables, exigiendo una coordinación precisa y una atención meticulosa a los protocolos de almacenamiento y viabilidad del órgano. La eficiencia en estos procesos impacta directamente en el resultado del trasplante (Monte Boquet, 2020).

Por otra parte, la evolución constante de la tecnología médica, incluyendo la monitorización avanzada, la terapia celular y la ingeniería de tejidos, está transformando el campo del trasplante. El tecnólogo de enfermería debe mantenerse actualizado sobre estas innovaciones, lo que requiere un compromiso con la educación continua y la participación en programas de formación especializada (Arteaga Yáñez y otros, 2024).

La integración de tecnologías como la telemedicina y los sistemas de información clínica también está modificando la forma en que se proporciona la atención, lo que exige una adaptación a nuevos modelos de cuidado. La capacidad de analizar datos clínicos y contribuir a la investigación traslacional

son habilidades cada vez más relevantes para el tecnólogo de enfermería en este entorno dinámico (Instituto Universitario Quito Metropolitano, 2024). Por lo importante del tema, el objetivo final es explorar las perspectivas del tecnólogo de enfermería en el proceso de donación y trasplante de órganos, de manera que contribuya al Desarrollo de protocolos y prácticas que mejoren la eficiencia y la calidad de los servicios de trasplante, reconociendo el papel esencial del tecnólogo de enfermería en este proceso

Material y métodos

Este estudio se basa en una revisión exhaustiva de la literatura y en entrevistas semiestructuradas con tecnólogos de enfermería que trabajan en centros de trasplante en Ecuador. La investigación cualitativa utilizó un enfoque descriptivo basado en entrevistas semiestructuradas y análisis temático para identificar patrones y temas recurrentes en las experiencias y percepciones de los tecnólogos de enfermería en el contexto de la donación y trasplante de órganos (Sánchez, 2020).

Desarrollo

1. El profesional de enfermería: Un defensor de la autonomía y la información clara

El tecnólogo de enfermería desempeña un rol crítico en el proceso de donación y trasplante de órganos, erigiéndose como un baluarte de la autonomía tanto de donantes como de receptores. Su responsabilidad primordial radica en asegurar que todos los actores involucrados comprendan cabalmente los procedimientos, riesgos y beneficios inherentes (Canihuante Herrera y otros, 2021). Esto implica la provisión de información precisa y objetiva acerca de los riesgos médicos y psicológicos, los beneficios traducidos en calidad de vida y expectativas de supervivencia, así como las alternativas terapéuticas disponibles más allá del trasplante. La información debe ser vehiculizada de manera accesible para individuos de diversos niveles educativos y bagajes culturales, empleando un lenguaje llano y desprovisto de tecnicismos superfluos (Fernández Alonso, y otros, 2020).

La confidencialidad constituye un pilar fundamental en el ámbito de la donación y el trasplante, el tecnólogo de enfermería debe salvaguardar la privacidad de donantes y receptores, garantizando que la información personal sea divulgada únicamente con el consentimiento explícito de las partes implicadas. Esto comprende la preservación de la confidencialidad de los registros médicos, la protección de la identidad de donantes y receptores, y la garantía de que la información sea compartida exclusivamente con el personal autorizado (Terán Vintimilla. , 2024).

La verificación del consentimiento informado emerge como un principio cardinal en la ética médica. El tecnólogo de enfermería debe cerciorarse de que donantes y receptores comprendan íntegramente el procedimiento y sus implicaciones, que el consentimiento sea otorgado de forma voluntaria, exenta de coacción, y que el proceso de consentimiento sea debidamente documentado (Raza & Neuberger , 2022).

Adicionalmente, el tecnólogo de enfermería debe acompañar a las familias en el proceso de toma de decisiones, especialmente en situaciones de donación de órganos de un ser querido fallecido. Esto incluye la provisión de apoyo emocional y psicológico, la explicación del proceso de donación y sus implicaciones, y la resolución de las dudas e inquietudes familiares (Duque Delgado y otros, 2021).

La información proporcionada a los receptores debe ser igualmente adecuada y exhaustiva. Los receptores deben ser informados sobre los riesgos vinculados al trasplante, los cuidados postoperatorios necesarios, y los signos de potenciales complicaciones y sus estrategias de manejo. La promoción de decisiones informadas y respetuosas implica la facilitación de debates abiertos y honestos, el respeto por las decisiones tomadas por donantes y receptores, y la garantía de que las decisiones sean revisadas periódicamente según sea necesario (Frutos y otros, 2022).

El enfermero debe adaptar sus estrategias de comunicación para atender a la diversidad de los pacientes, considerando factores como la edad, el nivel educativo, el idioma y las creencias culturales. Esto implica la utilización de materiales educativos en múltiples formatos y lenguajes, así como la colaboración con intérpretes y mediadores culturales cuando sea necesario. Además, la educación continua del paciente y su familia es esencial para asegurar el cumplimiento del tratamiento post-trasplante y la detección temprana de posibles complicaciones. El profesional de enfermería debe ser un facilitador del aprendizaje, proporcionando información clara y concisa, y respondiendo a las preguntas de manera comprensible (Arteaga Yáñez y otros, 2024).

La labor del enfermero se entrelaza con la de otros profesionales de la salud, incluyendo médicos, cirujanos, psicólogos y trabajadores sociales. La colaboración interdisciplinaria es fundamental para proporcionar una atención integral y coordinada. El tecnólogo de enfermería debe participar activamente en las reuniones de equipo, compartir información relevante y contribuir a la toma de decisiones clínicas. Además, debe adherirse a los principios éticos de la profesión, incluyendo la honestidad, la integridad y el respeto por los derechos de los pacientes. La participación en comités de ética y la reflexión sobre dilemas éticos son importantes para fortalecer la práctica profesional (Olivo Montaña, 2024).

2. Dilemas éticos en la donación y el trasplante: Navegando la complejidad

La determinación de la muerte encefálica constituye un punto crítico en la donación de órganos, habilitando la procuración de órganos de donantes fallecidos. No obstante, este proceso suscita diversos dilemas éticos. La carencia de un consenso global en torno a los criterios para la muerte encefálica puede generar variaciones en la práctica clínica y en la percepción pública, complejizando el proceso de donación. Adicionalmente, la familia del donante debe comprender y aceptar la determinación de muerte encefálica, lo cual puede revestir una carga emocional significativa (Bach & Espejo Yaksic, 2022)

La asignación de órganos, que aspira a ser justa y transparente, confronta múltiples desafíos.

Conciliar la necesidad de maximizar el beneficio de los trasplantes con la equidad en la distribución de órganos representa un reto considerable. Las listas de espera y la priorización de pacientes pueden dar lugar a debates sobre justicia y discriminación. Resulta imprescindible que el proceso sea transparente y ajeno a influencias discriminatorias tales como la raza, el género o el estatus socioeconómico (Pérez Villares, 2020).

La comercialización de órganos es objeto de amplia condena, debido a los riesgos de explotación y desigualdad que conlleva. Los donantes vivos en situación de vulnerabilidad económica pueden ser objeto de explotación, y la existencia de un mercado negro de órganos plantea graves problemas de salud pública y ética. Es fundamental abordar estas cuestiones para garantizar un sistema de donación y trasplante ético y equitativo (Naciones Unidas, 2024).

La donación de órganos de donantes vivos introduce consideraciones éticas singulares, es esencial asegurar que la decisión de donar sea autónoma y libre de coerción, y que los riesgos médicos para el donante vivo sean evaluados y minimizados. El tecnólogo de enfermería debe promover la autonomía del donante y garantizar que la decisión se adopte de manera informada y voluntaria (Zambrano Bermeo M., 2020).

El trasplante renal de donante fallecido es un procedimiento complejo que ofrece esperanza a pacientes con enfermedad renal terminal. Este proceso inicia con la decisión altruista de una persona de donar sus órganos tras su fallecimiento, o con el consentimiento de su familia. Una vez que se identifica un donante compatible, se realiza una cirugía para extraer el riñón y trasplantarlo al receptor. La selección del receptor se basa en criterios médicos y de compatibilidad para maximizar las probabilidades de éxito. Después de la cirugía, el receptor requiere medicamentos inmunosupresores de por vida para prevenir el rechazo del órgano. A pesar de los riesgos, como el rechazo o las complicaciones quirúrgicas, el trasplante renal de donante fallecido puede mejorar significativamente la calidad y expectativa de vida del receptor (Valdivia Arencibia y otros, 2020).

La justicia en la distribución de órganos constituye un principio fundamental en la asignación de órganos. Es menester prevenir la discriminación y asegurar que la asignación de órganos no se vea influenciada por factores discriminatorios. Promover políticas que garanticen un acceso equitativo a los trasplantes para todos los pacientes que los requieran es esencial para un sistema de donación y trasplante justo y ético (Navarro Ameller, 2024).

Las diferencias culturales y religiosas pueden incidir en la percepción de la donación y el trasplante de órganos. Es importante reconocer y respetar las creencias culturales y religiosas de donantes y receptores, y facilitar una comunicación efectiva y respetuosa entre el equipo multidisciplinario y las partes involucradas. El enfermero debe participar activamente en la reflexión y la toma de decisiones éticas, manteniéndose actualizado sobre los avances y debates éticos en el campo, y colaborando con otros profesionales de la salud para abordar los dilemas éticos de manera integral (Life Source, 2023).

La medicina continúa refinando los protocolos para la determinación de la muerte encefálica, incorporando técnicas de neuroimagen y electrofisiología avanzada para confirmar la irreversibilidad

de la función cerebral. La investigación se centra en la identificación de biomarcadores que puedan complementar los criterios clínicos tradicionales, ofreciendo una mayor objetividad y precisión en el diagnóstico (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2015).

El profesional de enfermería debe estar al tanto de estos avances para asegurar la aplicación de los protocolos más actualizados y contribuir a la transparencia y la confianza en el proceso de donación. Su participación activa asegura la documentación correcta de los procedimientos y el acompañamiento humano a las familias en momentos difíciles. Además, la capacitación constante es parte fundamental de su rol para poder apoyar en la toma de decisiones complejas (Bados Duplá, 2024).

La implementación de algoritmos y sistemas de información complejos ha optimizado la asignación de órganos, permitiendo una evaluación más precisa de la compatibilidad y la prioridad de los receptores. Estos sistemas consideran múltiples factores, como el grupo sanguíneo, el tamaño del órgano, la urgencia clínica y la distancia geográfica, para minimizar los tiempos de isquemia y maximizar la viabilidad del órgano. La trazabilidad y la seguridad de los datos son cruciales, requiriendo sistemas de gestión de la información robustos y protegidos (Frutos y otros, 2022).

La donación de órganos de donantes vivos, aunque beneficiosa, exige una evaluación psicosocial exhaustiva para asegurar que el donante comprenda plenamente los riesgos y beneficios, y que su decisión sea libre de coerción. La evaluación debe incluir la valoración de la salud mental del donante, su red de apoyo y su capacidad para afrontar el estrés y la recuperación postoperatoria. Los comités de ética hospitalaria desempeñan un papel crucial en la revisión de los casos de donación de vivos, asegurando la protección de los derechos y el bienestar de los donantes (Clinica Medellin, 2021).

3. El apoyo integral y la humanización: Un componente esencial del proceso

El apoyo integral a donantes y receptores constituye un pilar fundamental para asegurar que el proceso de donación y trasplante respete la dignidad y los derechos de todos los involucrados. El tecnólogo de enfermería, como agente de primera línea en la atención, puede proporcionar apoyo emocional y psicológico a través de la escucha activa y la entrega de información clara, facilitando así el manejo del estrés y la incertidumbre inherentes al proceso por parte de las familias (Ministerio de Educación-Ecuador, 2022)

La comunicación efectiva y la empatía son habilidades cruciales en este contexto. El tecnólogo de enfermería debe poseer la capacidad de comunicarse de manera clara y comprensiva, garantizando que donantes, receptores y sus familias se sientan escuchados y entendidos. La humanización del proceso se logra al tratar a cada persona con dignidad y respeto, reconociendo sus valores y necesidades particulares (Henao-Castaño y otros, 2021).

El acompañamiento durante el duelo y la recuperación representa un componente esencial para promover una experiencia positiva y humanizada para pacientes y sus familias. El tecnólogo

de enfermería debe brindar apoyo a las familias de los donantes durante el proceso de duelo, proporcionando recursos y acompañamiento emocional para facilitar el manejo de la pérdida. En la fase de recuperación, los receptores pueden enfrentar desafíos emocionales y físicos, por lo cual el apoyo emocional continuo resulta vital para su bienestar (Duque Delgado y otros, 2021).

Fomentar la conciencia sobre la relevancia del apoyo integral y la humanización en el proceso de donación y trasplante puede optimizar la experiencia de todos los participantes. Esto abarca la educación y sensibilización del personal de salud y la comunidad en general acerca de la importancia de un enfoque humanizado y de apoyo integral en el cuidado de los pacientes y sus familias (Luna Rodríguez & López Lucio, 2020).

La incorporación de protocolos de apoyo psicosocial basados en evidencia científica permite estandarizar y mejorar la calidad de la atención ofrecida a donantes y receptores. Estos protocolos pueden incluir intervenciones cognitivo-conductuales, técnicas de manejo del estrés y estrategias de apoyo familiar. La medición de resultados a través de escalas validadas y la retroalimentación continua son esenciales para ajustar y perfeccionar estos protocolos; el profesional de enfermería desempeña un rol activo en la implementación y seguimiento de estas intervenciones (Instituto Nacional de donacion y transplante de organos, tejidos y celulas, 2022).

La utilización de tecnologías de la información y comunicación (TIC), como aplicaciones móviles y plataformas de telemedicina, facilita el seguimiento y el apoyo continuo a los pacientes trasplantados. Estas herramientas permiten la monitorización remota de parámetros clínicos, la comunicación directa con el equipo de trasplante y el acceso a recursos educativos y de apoyo psicosocial. El tecnólogo de enfermería puede utilizar estas tecnologías para fortalecer la comunicación y la adherencia al tratamiento, mejorando así la calidad de vida de los receptores (Alcántara Mansilla, 2022).

El profesional de enfermería debe poseer competencias sólidas en cuidados paliativos y manejo del duelo para proporcionar una atención integral y humanizada a donantes y sus familias. Esto implica la capacidad de evaluar las necesidades emocionales y espirituales, de facilitar la comunicación en situaciones de alta carga emocional y de proporcionar apoyo en el proceso de toma de decisiones al final de la vida. La formación continua y la participación en programas de educación especializada son fundamentales para el Desarrollo de estas competencias (Arteaga Yáñez y otros, 2024).

La integración temprana de cuidados paliativos en la trayectoria del paciente trasplantado, incluso antes de que se considere el trasplante como última opción, permite una mejor gestión de los síntomas y una atención centrada en la calidad de vida. Esto implica una evaluación continua de las necesidades físicas, emocionales y espirituales del paciente, así como la planificación anticipada de cuidados para abordar posibles complicaciones y el final de la vida. Los equipos de trasplante deben colaborar estrechamente con especialistas en cuidados paliativos para garantizar una atención integral y coordinada. La evaluación periódica del paciente trasplantado, ayuda a identificar de manera oportuna, la necesidad de incluir cuidados paliativos en el proceso de atención (Slominska y otros, 2024).

Los pacientes que reciben trasplantes y sus familias a menudo enfrentan una gran incertidumbre sobre el resultado del procedimiento y la calidad de vida a largo plazo, requiriendo apoyo del enfermero, con competencias en cuidados paliativos, quien puede proporcionar apoyo emocional y psicológico para ayudar a manejar esta incertidumbre y el posible duelo anticipado.

Además, en casos de rechazo del órgano o complicaciones graves, el profesional de enfermería puede facilitar la comunicación sobre las opciones de tratamiento, incluyendo la posibilidad de cuidados al final de la vida, y proporcionar apoyo durante el proceso de duelo. La experiencia en cuidados paliativos del tecnólogo en Enfermería es de gran Valia, para el acompañamiento al paciente y su familia, en las diferentes etapas del proceso de trasplante (Get Palliative Care, 2025).

Conclusiones

El enfermero desempeña un rol esencial y multifacético en el proceso de donación y trasplante de órganos. Su participación abarca desde la coordinación logística y el manejo de información clínica, hasta la administración de cuidados especializados y el apoyo emocional. Esta función es crucial para el éxito de los trasplantes y para la humanización del cuidado.

El campo de la donación y el trasplante de órganos es dinámico y complejo, con desafíos éticos, técnicos y psicosociales significativos.

El profesional de enfermería debe adaptarse a la evolución constante de la tecnología médica, incluyendo la monitorización avanzada, la terapia celular y la ingeniería de tejidos. Se considera primordial, la capacidad de analizar datos clínicos y contribuir a la investigación traslacional habilidades cada vez más relevantes para este profesional.

La ética y el apoyo integral son fundamentales en el proceso de donación y trasplante de órganos. El tecnólogo de enfermería actúa como un defensor de la autonomía del paciente, asegurando que los pacientes y sus familias reciban información clara y comprensible. También debe ser tomado en cuenta el apoyo emocional y psicológico a donantes y receptores es crucial para garantizar un proceso que respete la dignidad y los derechos de todos los involucrados.

El rol del profesional de enfermería en donación y trasplante de órganos es multifacético y crucial, requiere competencias técnicas avanzadas, habilidades éticas sólidas y una profunda capacidad para el apoyo emocional. La formación continua y la adaptación a la innovación son esenciales para garantizar una atención integral y de calidad.

El proceso de donación y trasplante de órganos enfrenta complejos dilemas éticos y logísticos, desde la determinación de la muerte encefálica hasta la justa distribución de órganos. La figura del profesional de enfermería emerge como clave, no solo en la aplicación de protocolos técnicos y avances científicos, sino también en la defensa de la autonomía del donante y en el acompañamiento integral de las familias. La formación continua y la sensibilidad cultural son imperativas para navegar

estos desafíos y garantizar un sistema de trasplante equitativo y humano.

Bibliografía

- Alcántara Mansilla, M. (2022). Cuidados de enfermería en el post-trasplante renal. En C. C. Crespo Montero R, Procedimientos y Protocolos con Competencias Específicas para Enfermería Nefrológica. Retrieved 23 de 02 de 2025, from <https://www.enfermerianefrologica.com/procedimientos/article/view/7.6> ISSN: 3020-4542
- Arteaga Yáñez, Y. L., Ortega Guevara, N. M., Jumbo Diaz, C. P., Maldonado Erreyes, K. M., Requelme Jaramillo, M. J., Rosales Solano, K. L., Machado Rodas, C. A., Suárez Choez, E. M., & Suconota Pintado, A. L. (2024). Importancia de la educación continua en la práctica de la enfermera. En M. F. da Silva Praxedes, *Salud en foco: avances, desafíos y transformaciones en la práctica clínica* (págs. 30-54). Atenas. <https://doi.org/DOI>: <https://doi.org/10.22533/at.ed.742242111>
- Bach, M., & Espejo Yaksic, N. (2022). Capacidad jurídica, discapacidad y derechos humanos. Retrieved 22 de 02 de 2025, from https://www.scjn.gob.mx/derechos-humanos/sites/default/files/Publicaciones/archivos/2022-08/CAPACIDAD%20JURI%CC%81DICA%20DIGITAL_3a%20vuelta%20y%20presentacio%CC%81n.pdf
- Donoso Noroña, R. F., Gómez Martínez, N., & Rodríguez Plasencia, A. (2021). La importancia del cuidado de enfermería en pacientes post trasplantado. Dilemas contemporáneos: educación, política y valores, 8(4esp). <https://doi.org/https://doi.org/10.46377/dilemas.v8i.2817>
- Duque Delgado, L., Rincón Elvira, E. E., & León Gómez, V. E. (2021). Apoyo emocional de las familias a los pacientes en Unidades de Cuidados Intensivos: revisión bibliográfica. *Ene*, 14(3). Retrieved 26 de 02 de 2025, from https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1988-348X2020000300008
- Fernández Alonso, V., Palacios-Ceña, D., Moro Tejedor, M., Gil de Miguel, Á., & García-Pozo, A. (2020). La profesión de enfermería en el proceso de donación de órganos en la Comunidad de Madrid: un protocolo de investigación de metodología mixta. *nure Investigación*, 17(105). Retrieved 23 de 02 de 2025, from <https://www.nureinvestigacion.es/OJS/index.php/nure/article/view/1876/914>
- Gilbert Orús, M. (2023). La donación de órganos y tejidos en Ecuador. *Revista Ecuatoriana de Neurología*, 32(1). <https://doi.org/doi:10.46997/revecuatneurol32100010>
- Henao-Castaño, Á. M., Vergara-Escobar, O. J., & Gómez-Ramírez, O. J. (2021). Humanización de la atención en salud: análisis del concepto. *Rev. cienc. cuidad.*, 18(3), 74-85. <https://doi.org/https://doi.org/10.22463/17949831.2791>
- Olivo Montaña, P. G. (01 de 04 de 2024). Dilemas éticos como herramienta de entrenamiento para el

mundo profesional. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Instituto Tecnológico de Monterrey: <https://observatorio.tec.mx/edu-bits-blog/dilemas-eticos-como-herramienta-de-entrenamiento-para-el-mundo-profesional/>

Pérez Villares, J. M. (2020). Bioética en donación y trasplante de órganos. *Revista de Bioética y Derecho*(48). Retrieved 22 de 02 de 2025, from https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1886-58872020000100007

Raza, F., & Neuberger, J. (2022). Consentimiento en el trasplante de órganos: poner en práctica las obligaciones y directrices legales. *Ética médica de BMC*, 23(69). <https://doi.org/doi: 10.1186/s12910-022-00791-y>

Slominska, A., Loban, K., Kinsella, E. A., Ho, J., & Sandal, S. (2024). Atención de apoyo en trasplantes: un modelo de atención centrado en el paciente para apoyar mejor a los candidatos y receptores de trasplantes de riñón. *World J Transplant.*, 14(4), 97474. <https://doi.org/doi: 10.5500/wjt.v14.i4.97474>

Terán Vintimilla, M. A. (2024). La confidencialidad en el ámbito de la salud: secreto médico, intimidad y confianza. Retrieved 27 de 02 de 2025, from Pontificia Universidad Católica de Ecuador: <https://repositorio.puce.edu.ec/bitstreams/b90fe3a4-8983-47f0-b7fd-53e6d4a6bca0/download>

Bados Duplá. (04 de 10 de 2024). Importancia de la transparencia en la gestión de fundaciones. Retrieved 23 de 02 de 2025, from Bados Duplá: <https://fundacionesyasociaciones.com/la-importancia-de-la-transparencia-en-la-gestion-de-fundaciones/>

Canihuante Herrera, T., Mayr Garcés, M., Olgún Salazar, J., & Rivera Leiva, P. (2021). Evidencia del rol de enfermería sobre la donación de órganos en los últimos 5 años. *Revista Confluencia*, 4(2), 106-111. <https://doi.org/DOI: https://doi.org/10.52611/confluencia.num2.2021.676>

Clinica Medellin. (11 de 08 de 2021). ¿Por qué es importante un Comité de Ética Hospitalaria? Retrieved 27 de 02 de 2025, from Clinica Medellin: <https://www.clinicamedellin.com/contacto-vital/abece-de-salud/-por-que-es-importante-un-comite-de-etica-hospitalaria/>

Crespo, M., Diekmann, F., Redondo-Pachon, D., & Sancho, A. (2023). Inmunosupresión en el Trasplante Renal. *Nefrología al día*, 1-21. Retrieved 23 de 02 de 2025, from <https://nefrologiaaldia.org/es-articulo-inmunosupresion-en-el-trasplante-renal-602>

Frutos, M. Á., Crespo, M., Valentín, M. d., Alonso-Melgar, Á., Alonso, J., Fernández, C., García-Erauzkin, G., González, E., González-Rinne, A., Guirado, L., Gutiérrez-Dalmau, A., Huguet, J., López del Moral, J. L., Musquera, M., Paredes, D., Redondo, D., Revuelta, I., Van-der Hofstadt, C., Alcaraz, A., Alonso-Hernández, Á., & Pascual, J. (2022). Recomendaciones para el trasplante renal de donante vivo. *Nefrología al día*, 42(52). <https://doi.org/DOI: 10.1016/j.nefro.2021.10.002>

- Get Palliative Care. (2025). Trasplante de médula ósea y cuidados paliativos. Retrieved 28 de 02 de 2025, from Get Palliative Care: <https://getpalliativecare.org/es/whatis/disease-types/bone-marrow-transplant-and-palliative-care/>
- Instituto Nacional de donacion y trasplante de organos, tejidos y celulas. (01 de 11 de 2022). Estrategia "Establecimiento de Salud Amigo de la Donación". Retrieved 17 de 02 de 2025, from Indot: http://www.donaciontrasplante.gob.ec/indot/wp-content/uploads/2022/11/Estrategia_establecimientos_de_salud_amigos_de_la_donacion_18_11_v11-signed-signed-signed-signed.pdf
- Instituto Universitario Quito Metropolitano. (22 de 08 de 2024). Cómo la Telemedicina Transforma la Atención en Enfermería. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Instituto Universitario Quito Metropolitano: <https://itsqmet.edu.ec/como-la-telemedicina-transforma-la-atencion-en-enfermeria/>
- Life Source. (02 de 05 de 2023). Donación de órganos y religión. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Life Source: <https://www.life-source.org/es/latest/organ-donation-and-religion/>
- Luna Rodríguez, S. A., & López Lucio, I. M. (2020). Propuesta de diseño como apoyo a la concientización sobre la donación de órganos y tejidos. *Zincografía*, 4(8). <https://doi.org/https://doi.org/10.32870/zcr.v0i8.81>
- Ministerio de Educación-Ecuador. (13 de 10 de 2022). Comunidad educativa comparte la importancia de ser donante y su impacto en la vida de las personas. Retrieved 26 de 02 de 2025, from ME: <https://educacion.gob.ec/comunidad-educativa-comparte-la-importancia-de-ser-donante-y-su-impacto-en-la-vida-de-las-personas/>
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2015). Protocolo para el diagnóstico y certificación de la muerte encefálica. Retrieved 27 de 02 de 2025, from <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2016/09/Protocolo-muerte-encef%C3%A1lica.pdf>
- Monte Boquet, E. (2020). Atención farmacéutica al paciente trasplantado de órganos sólido. Retrieved 25 de 02 de 2025, from Sociedad Valenciana de Farmacia Hospitalaria: <https://svfh.es/wp-content/uploads/2020/11/M%C3%93DULO-13.-Atenci%C3%B3n-farmac%C3%A9utica-al-paciente-trasplantado-de-%C3%B3rgano-s%C3%B3lido....pdf>
- Naciones Unidas. (23 de 06 de 2024). Cómo funciona la trata para la extracción de órganos: mitos y realidades. Retrieved 26 de 02 de 2025, from ONU: <https://news.un.org/es/story/2024/06/1530701>
- Navarro Ameller, J. M. (2024). La tendencia del contexto jurídico de los trasplantes de órganos y tejidos en los menores de edad. *Revista Jurídica Derecho*, 13(20). Retrieved 24 de 02 de 2025, from http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2413-28102024000100004

- Serrano-Franco, F. (2022). El consentimiento informado como un continuo narrativo. *Revista de Bioética y Derecho*(54). Retrieved 23 de 02 de 2025, from https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1886-58872022000100006
- Torres De la Torre,, E. Y. (2022). Acompañamiento de enfermería en el proceso de trasplante de órganos. Retrieved 27 de 02 de 2025, from Universidad Nacional de Chimborazo: <http://dspace.unach.edu.ec/bitstream/51000/9397/1/Torres%20De%20la%20Torre%2C%20Evelyn%20%282022%29.%20Acompa%C3%B1amiento%20de%20Enfermer%C3%ADa%20en%20el%20proceso%20de%20trasplante%20de%20%C3%B3rganos.pdf>
- Valdivia Arencibia , J., Mármol Sónora , A., & Méndez Felipe , D. (2020). Trasplante renal con donante fallecido. Actualización y Nuevas estrategias. Retrieved 21 de 02 de 2025.
- Zambrano Bermeo, M. (2020). Ética y bioética en Enfermería. En M. Bermeo Rubio, & I. Pardo Herrera, *De la ética a la bioética en las ciencias de la salud*. Retrieved 26 de 02 de 2025, from <https://books.scielo.org/id/trn8b/pdf/bermeo-9786287501638-08.pdf>

Cuidado de grupos vulnerables:

El profesional de enfermería y la bioética

Care of vulnerable groups:

Nursing professional and bioethics

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Liliana Virginia Suarez Ronquillo

liliana.suarez178@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0006-6840-824X>



Resumen

La atención a grupos vulnerables demanda una profunda comprensión bioética y una aplicación práctica por parte del tecnólogo de enfermería. El objetivo: Analizar el cuidado de grupos vulnerables y el papel del profesional enfermero Metodología: Se realizó una revisión bibliográfica de artículos indexados en bases de datos Scielo, Latindex, Scopus. Discusión Se amplía el campo de reflexión bioética, el cual no solo se centraría en el ámbito clínico y desde una visión bioética principal, sino también desde lo social en una perspectiva enmarcada en la bioética latinoamericana. Igualmente, contar con las características de las poblaciones permite proyectar su capacidad de resiliencia ante un desastre. Conclusiones: es pertinente fortalecer la educación en salud, basada en el respeto y la valorización de las personas en el amplio espectro de la humanidad, a fin de favorecer una mejor formación bioética, centrada tanto en el discurso como en la práctica.

Palabras Claves: Dignidad; Respeto; Vulnerabilidad; Bioética; Humanizado; Cuidado

Summary

The care of vulnerable groups demands a deep bioethical understanding and a practical application by the nursing professional. The objective: To analyse the care of vulnerable groups and the role of the nursing technologist Methodology: A bibliographic review of articles indexed in Scielo, Latindex, Scopus databases was carried out. Discussion The field of bioethical reflection is expanded, which would not only focus on the clinical field and from a main bioethical vision, but also from the social perspective framed in Latin American bioethics. Likewise, having the characteristics of the populations allows to project their capacity for resilience in the face of a disaster. Conclusions: It is pertinent to strengthen health education, based on respect and the appreciation of people in the broad spectrum of humanity, in order to promote better bioethical training, focused on both discourse and practice.

Keywords: Dignity; Respect; Vulnerability; Bioethics; Humanized; Care

Introducción

En la intrincada red de la atención sanitaria, el respeto a la dignidad humana emerge como un principio cardinal, un faro que guía la práctica médica y de enfermería. Históricamente arraigado en declaraciones universales de derechos, este concepto trasciende la mera cortesía, anclándose en el reconocimiento de la valía intrínseca de cada individuo (Romero de San Pío, González-Alonso, Linares-Gutiérrez, & Romero-de San Pío, 2023).

La evolución de este principio refleja una búsqueda constante de equidad y justicia, desde los albores de la Revolución Francesa hasta la contemporánea Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos. La protección de la dignidad, por lo tanto, no es un mero ideal, sino un imperativo

ético que permea todas las facetas de la interacción sanitaria (Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura, 2006).

Sin embargo, la práctica médica moderna se enfrenta a desafíos que amenazan con desdibujar la línea entre el cuidado humanizado y la atención tecnocrática. La preponderancia del modelo biomédico, la invasión de la tecnología y la mercantilización de la salud generan un caldo de cultivo donde la empatía y la atención personalizada pueden verse relegadas (Elío-Calvo, 2023).

En este contexto, la distinción entre vulnerabilidad, fragilidad y susceptibilidad cobra especial relevancia, ya que cada condición exige un abordaje diferenciado y sensible. Los profesionales de la salud, en particular los enfermeros, deben navegar estas complejidades con una brújula moral firme, guiados por principios bioéticos que prioricen la autonomía, la beneficencia, la no maleficencia y la justicia (Zambrano Bermeo M., 2020).

Los códigos de ética, con su rica herencia que se remonta a las escuelas Nightingale, desempeñan un papel crucial en la salvaguarda de la dignidad y la promoción de la humanización. Estos códigos, que abarcan la relación entre la enfermera y el paciente, la práctica profesional, la profesión misma y los colegas, proporcionan un marco normativo que orienta la conducta y la toma de decisiones (Peraza de Aparicio, 2020).

Sin embargo, la mera existencia de estos códigos no es suficiente; es imperativo que se actualicen y adapten a los desafíos contemporáneos, integrando nuevas tecnologías y reconociendo la diversidad cultural y social de los pacientes. La educación continua en ética y la reflexión sobre la práctica son, por lo tanto, herramientas indispensables para asegurar que los principios éticos se traduzcan en acciones concretas y significativas (Clavijo Castillo & Bautista-Cerro, 2020). La deshumanización en la atención sanitaria no es un fenómeno inevitable, sino un desafío que puede ser contrarrestado mediante un compromiso colectivo con la ética y la humanización. Fomentar un ambiente laboral que valore la ética, promover la comunicación abierta y el diálogo, y capacitar a los profesionales en habilidades de comunicación interpersonal y escucha activa son pasos cruciales.

La tecnología, lejos de ser un obstáculo, puede ser una aliada en la promoción del cuidado humanizado, siempre y cuando se utilice de manera que complemente, y no sustituya, la interacción humana. La formación en bioética y humanidades médicas es, por lo tanto, esencial para que los profesionales puedan integrar la tecnología de manera ética y reflexionar críticamente sobre los valores y principios que guían su práctica (Caicedo-Lucas y otros, 2023).

En este contexto, el objetivo general de este análisis es explorar la interrelación entre la dignidad humana, los principios bioéticos y la humanización en la práctica de la enfermería, examinando cómo los códigos de ética y las prácticas de cuidado pueden fortalecer el respeto a la dignidad y promover una atención centrada en el paciente.

Materiales y Métodos

Este estudio se llevó a cabo mediante una revisión sistemática de literatura científica cualitativa, centrada en la ética de la confidencialidad en enfermería durante la digitalización sanitaria. La investigación se enfocó en artículos publicados desde 2021, utilizando bases de datos como Redalyc, Scopus y Google Scholar. Se emplearon términos clave como 'confidencialidad en enfermería', 'protección de datos de pacientes' y 'ética digital en salud' para la búsqueda.

La selección de estudios se basó en criterios de inclusión y exclusión para asegurar la relevancia y calidad de la información. El análisis temático permitió identificar patrones y tendencias sobre los desafíos y responsabilidades éticas de los tecnólogos de enfermería en la era digital. La síntesis de la evidencia proporcionó una visión integral del conocimiento actual sobre la confidencialidad en enfermería y sus implicaciones para la práctica profesional.

Desarrollo

1. Respeto a la dignidad humana

El concepto de dignidad humana evoca inmediatamente el marco legal que lo protege, arraigado históricamente en la Declaración de los Derechos del Hombre y del Ciudadano de 1789, un legado de la Revolución Francesa con valor universal. Esta declaración sentó las bases para la Declaración Universal de Derechos Humanos de las Naciones Unidas en 1948, subrayando que la libertad, la justicia y la paz mundiales se fundamentan en el reconocimiento de la dignidad inherente y los derechos inalienables de cada ser humano. El desprecio por estos derechos ha desencadenado actos atroces, reafirmando la aspiración humana de un mundo donde prevalezcan la libertad de expresión y creencia, libres del miedo y la miseria (Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura, 2006).

La pregunta central, entonces, es: ¿qué es la dignidad? En términos bioéticos, la dignidad se manifiesta en el trato humano apropiado, el respeto intrínseco, la integridad moral y el cumplimiento de deberes y responsabilidades (Bustos Saldaña, 2023). Es el fundamento del respeto a los derechos humanos, como se articula en el Artículo 1 de la Declaración Universal de Derechos Humanos: todos los seres humanos nacen libres e iguales en dignidad y derechos, dotados de razón y conciencia, y deben actuar fraternalmente entre sí. Además, el Artículo 27.2 protege los intereses morales y materiales de las creaciones científicas, literarias o artísticas, y el Artículo 30.2 reconoce la existencia de leyes morales naturales cuya observancia es un ejercicio de la libertad humana (Naciones Unidas, 1948).

En el ámbito de la salud, la calidad y la ética en la atención sanitaria deben basarse en el respeto a la autonomía y los derechos inalienables de cada persona, independientemente de su género, estatus social, cultura, religión o etnia. La dignidad humana, inherente a la naturaleza, es primordial en la interacción asistencial. Reconocer esta dignidad fomenta la seguridad y disminuye el temor del paciente ante la enfermedad o la hospitalización. Por lo tanto, la dignidad es esencial para una atención

humana y de calidad, especialmente hacia los más vulnerables (Romero de San Pío, González-Alonso, Linares-Gutiérrez, & Romero-de San Pío, 2023).

La Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos refuerza esta visión, estipulando en su Artículo 8 el respeto a la vulnerabilidad humana y la integridad personal. En la investigación médica y las ciencias de la vida, se debe proteger a los individuos y grupos vulnerables, respetando su integridad personal. Los grupos vulnerables, definidos por su edad, raza, sexo, condición económica, características físicas, o circunstancias culturales o políticas, merecen protección especial contra la violación de sus derechos (Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura, 2006).

La Constitución de la República del Ecuador, en su Capítulo III, Artículo 35, especifica la atención prioritaria y especializada para adultos mayores, niños, adolescentes, mujeres embarazadas, personas con discapacidad, personas privadas de libertad y quienes padecen enfermedades catastróficas. Esta protección se extiende a personas en riesgo, víctimas de violencia doméstica y sexual, maltrato infantil, y desastres naturales o provocados por el hombre, con especial énfasis en aquellos en doble vulnerabilidad (Ecuador Asamblea Nacional, 2021).

La dignidad humana, como principio bioético fundamental, exige una praxis sanitaria que priorice la autonomía y los derechos intrínsecos de cada individuo, especialmente aquellos en situación de vulnerabilidad. La normativa internacional y la legislación ecuatoriana convergen en la necesidad de implementar estrategias de atención diferenciada y especializada. Es imperativo que los profesionales de la salud, como el tecnólogo en enfermería, integren la bioética en su quehacer diario para garantizar una atención que salvaguarde la integridad y el bienestar de los grupos vulnerables.

2. Principios bioéticos en la práctica

Es fundamental clarificar los conceptos de vulnerabilidad, fragilidad y susceptibilidad, ya que cada uno representa una condición humana distinta con implicaciones específicas en la atención y el cuidado. La fragilidad, en la perspectiva de Valdez Fernández y otros (2022), se refiere a la condición de finitud humana, una percepción de indefensión y susceptibilidad al daño. Desde una óptica biomédica, se asocia con la pérdida funcional y la disminución de la fortaleza física o moral, predisponiendo a eventos adversos de salud.

La susceptibilidad, por otro lado, describe a quien ya ha experimentado un daño, colocándolo en desventaja ante futuros riesgos. En contraste, la vulnerabilidad se refiere a estar en riesgo sin haber sufrido daño directo. Así, se distingue entre quien está en riesgo (vulnerable), quien carece de recursos para enfrentar riesgos (frágil) y quien ya ha sido afectado (susceptible). En esencia, la vulnerabilidad tiene, por tanto, una dimensión de susceptibilidad al daño, condicionada por factores intrínsecos y extrínsecos, anclada en la radical fragilidad del ser humano (Bizarro Rodrigues & Schramm, 2022).

En la práctica de enfermería, los principios bioéticos son pilares en el cuidado de personas

vulnerables, asegurando que la atención sea siempre respetuosa, equitativa y centrada en el bienestar del paciente. Estos principios guían a los profesionales de enfermería en la toma de decisiones éticas complejas, especialmente al trabajar con individuos cuya autonomía o capacidad de decisión puede estar comprometida (Universidad Europea, 2024). La integración de la bioética en la práctica diaria fortalece la relación enfermera-paciente, fomentando la confianza y el respeto mutuo, elementos esenciales para una atención de calidad. En la práctica de enfermería, los principios bioéticos son pilares en el cuidado de personas vulnerables:

Autonomía:

Implica el respeto por las decisiones del paciente, asegurando su capacidad de decisión informada sobre su salud. La enfermera debe fomentar una relación interpersonal libre de coerción, proporcionando toda la información necesaria para la toma de decisiones (. Welie, 2023). En el contexto del cuidado de personas vulnerables, la autonomía se manifiesta en el respeto irrestricto por sus decisiones, reconociendo su capacidad para participar activamente en la planificación de su atención. La enfermera debe ser una facilitadora de información, asegurando que el paciente comprenda su condición, las opciones de tratamiento disponibles y las posibles consecuencias de cada decisión.

Este proceso requiere una comunicación clara y empática, adaptada a las necesidades individuales del paciente, considerando su nivel de comprensión, estado emocional y contexto cultural. La autonomía no solo implica respetar las decisiones del paciente, sino también protegerlo de influencias indebidas, garantizando que sus elecciones sean genuinas y libres de coerción (Nunes, 2022). En situaciones donde la capacidad de decisión del paciente está comprometida, la enfermera debe abogar por sus mejores intereses, buscando el apoyo de familiares o representantes legales cuando sea necesario.

Beneficencia:

Se centra en el deber de actuar en el mejor interés del paciente, maximizando los beneficios de la atención. El personal de enfermería debe esforzarse por proporcionar la mejor atención posible. El principio de beneficencia guía a la enfermera a actuar siempre en el mejor interés del paciente, buscando maximizar los beneficios de la atención y promover su bienestar integral. En la práctica clínica, esto se traduce en la aplicación de intervenciones basadas en evidencia científica, la personalización de los planes de cuidado y la atención proactiva a las necesidades del paciente (IFSES, 2024).

La enfermera debe anticiparse a posibles complicaciones, implementar medidas preventivas y evaluar continuamente la efectividad de las intervenciones. La beneficencia también implica brindar apoyo emocional y psicológico, reconociendo que el bienestar del paciente va más allá de la mera ausencia de enfermedad (Werezak, 2023). En situaciones de incertidumbre o conflicto, la enfermera debe buscar el consenso con el equipo multidisciplinario, priorizando siempre el bienestar del paciente y evitando intervenciones innecesarias o fútiles (Facultad Politécnica, 2020).

No maleficencia:

Consiste en la obligación de no causar daño, la enfermera debe priorizar la seguridad del paciente, minimizando o previniendo daños durante la práctica clínica, evitando intervenciones iatrogénicas o tratamientos fútiles. La no maleficencia es un principio fundamental que exige a la enfermera evitar cualquier acción que pueda causar daño al paciente. Esto implica una evaluación rigurosa de los riesgos y beneficios de cada intervención, la aplicación de protocolos de seguridad y la vigilancia constante de posibles efectos adversos (Universidad Internacional de Valencia, 2021).

La enfermera debe estar atenta a los signos de alarma, comunicar oportunamente cualquier incidente adverso y participar activamente en la mejora continua de la seguridad del paciente. La no maleficencia también implica evitar intervenciones innecesarias o fútiles, reconociendo que algunas acciones pueden causar más daño que beneficio. En situaciones de conflicto ético, la enfermera debe buscar el apoyo de comités de ética o expertos en bioética, asegurando que las decisiones tomadas sean coherentes con los principios de no maleficencia y beneficencia (Díez Manglano & Real de Asúa Cruzat , 2022).

Justicia:

Requiere la distribución equitativa de los recursos sanitarios, asegurando un trato igualitario y no discriminatorio. Todos los individuos tienen derecho a recibir la mejor atención médica, independientemente de su condición social. La justicia en el cuidado de la salud implica la distribución equitativa de los recursos sanitarios, asegurando que todos los pacientes reciban la atención que necesitan, independientemente de su condición social, económica o cultural (Wiley y otros, 2022). La enfermera debe abogar por la equidad en el acceso a los servicios de salud, promoviendo la eliminación de barreras y la atención a las necesidades de los grupos vulnerables.

La justicia también implica la asignación justa de los recursos disponibles, priorizando la atención a los pacientes con mayores necesidades y evitando la discriminación o el favoritismo. En la práctica clínica, la enfermera debe ser consciente de las desigualdades en salud y trabajar para reducirlas, promoviendo la participación comunitaria y la implementación de políticas públicas que garanticen el acceso universal a la atención sanitaria (Saldías Fernández1 y otros, 2022).

La interacción entre profesionales de la salud y personas vulnerables en el acto de cuidado destaca la necesidad de comprender que la vulnerabilidad está intrínsecamente ligada a la necesidad y la competencia. Por lo tanto, el profesional de la salud debe implementar acciones expresivas, comprensivas y seguras, con el fin de promover la salud y el bienestar de la persona vulnerable.

3. Cuidado humanizado

En un contexto donde las relaciones humanas se despersonalizan y los principios de autonomía y libertad son primordiales, los códigos de ética desempeñan un papel crítico. La deshumanización en la enfermería y la atención sanitaria se debe a factores como la preponderancia del modelo biomédico curativo, el uso intensivo de tecnología, el ambiente laboral y la mercantilización de

la salud (González González, , 2023). Estos elementos pueden eclipsar aspectos cruciales como la empatía y la atención personalizada, llevando a los profesionales a un exceso de trabajo, menoscabo de su autonomía y alejamiento de una visión humanista e integral del cuidado. Es imperativo, por lo tanto, revitalizar y reforzar los códigos éticos que guían la práctica de enfermería, asegurando que el respeto a la dignidad humana y la atención centrada en el paciente sean siempre la prioridad.

El código de conducta en enfermería, con raíces en las escuelas Nightingale, establece normas éticas fundamentales en cuatro áreas: la enfermera y las personas, la enfermera y la práctica, la enfermera y la profesión, y la enfermera y sus colegas (Consejo Internacional de Enfermeras, 2021). Este código subraya la responsabilidad del profesional de enfermería en sus actos, considerándola una obligación de medios. Es esencial que estos códigos se actualicen y se adapten a los desafíos contemporáneos, incluyendo la integración de nuevas tecnologías y el reconocimiento de la diversidad cultural y social de los pacientes. Además, la educación continua en ética y la reflexión sobre la práctica son cruciales para asegurar que los principios éticos se traduzcan en acciones concretas y significativas en el cuidado diario.

Para contrarrestar la deshumanización, es vital fomentar un ambiente de trabajo que apoye y valore la ética en la práctica de enfermería. Esto implica promover la comunicación abierta y el diálogo entre los profesionales, permitiendo la discusión de dilemas éticos y la búsqueda de soluciones consensuadas (Espinoza-Carrión y otros, 2021).

Las instituciones de salud deben implementar políticas que promuevan el bienestar de los profesionales, reconociendo su labor y proporcionando recursos adecuados para su Desarrollo personal y profesional. La creación de espacios para la reflexión ética, como comités de ética clínica y grupos de discusión, puede ayudar a fortalecer la conciencia ética y la toma de decisiones informadas. Además, es fundamental que los líderes en enfermería promuevan una cultura de respeto y empatía, donde se valore la dignidad de cada persona, tanto pacientes como profesionales (Aldana de Becerra y otros, 2021).

La tecnología, aunque esencial, no debe desplazar la interacción humana y la empatía en la atención. Los profesionales de enfermería deben ser capacitados para utilizar la tecnología de manera que complemente, y no sustituya, el cuidado humano. Esto implica desarrollar habilidades en la comunicación interpersonal, la escucha activa y la comprensión de las necesidades emocionales de los pacientes (Roman-Huera, y otros, 2024).

La atención centrada en el paciente debe ser el eje central de la práctica de enfermería, reconociendo la singularidad de cada individuo y adaptando el cuidado a sus necesidades específicas. La formación en bioética y humanidades médicas es esencial para que los profesionales puedan reflexionar críticamente sobre los valores y principios que guían su práctica y para que puedan tomar decisiones éticas informadas en situaciones complejas.

Conclusiones

-La dignidad humana, arraigada en declaraciones históricas como la de 1789 y la de 1948, constituye el pilar sobre el cual se edifican los derechos fundamentales. Su reconocimiento y respeto son esenciales en todos los ámbitos, pero especialmente en la atención sanitaria, donde la vulnerabilidad del paciente exige un cuidado que preserve su integridad y autonomía.

-La diferenciación entre vulnerabilidad, fragilidad y susceptibilidad es crucial para una atención bioética adecuada. Los principios de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia son herramientas indispensables para los profesionales de la salud, permitiéndoles navegar las complejidades de la atención a personas en situaciones de vulnerabilidad, garantizando un trato equitativo y respetuoso.

-La deshumanización, impulsada por factores como la tecnología y la mercantilización, representa un desafío significativo para la enfermería. La revitalización de los códigos de ética, la promoción de un ambiente laboral ético y la capacitación en habilidades de comunicación son esenciales para restablecer la empatía y la atención centrada en el paciente.

-La tecnología, aunque valiosa, debe complementar y no sustituir el cuidado humano. La formación en bioética y humanidades médicas es fundamental para que los profesionales puedan integrar la tecnología de manera ética, manteniendo la interacción humana y la comprensión de las necesidades emocionales del paciente como ejes centrales de su práctica.

Bibliografía

- Aldana de Becerra, G. M., Tovar Riveros, B. E., Vargas, Y., & Joya Ramírez, N. E. (2021). Formación bioética en enfermería desde la perspectiva de los docentes. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 20(2). <https://doi.org/https://doi.org/10.18359/rlbi.5063>
- Bizarro Rodrigues, C. A., & Schramm, F. R. (2022). Bioética de protección: fundamentos y perspectiva. *Revista Bioética*, 30(2), 355-65. Retrieved 24 de 02 de 2025, from <https://www.scielo.br/j/bioet/a/nzCPK7SLsb9R9hNyyMzdfdf/?format=pdf&lang=es>
- Bustos Saldaña, R. (2023). La dignidad de las personas en las investigaciones clínicas. *Medicina y ética*, 34(1). <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2023v34n1.03>
- Caicedo-Lucas, L. I., Mendoza-Macías, C. E., Moreira-Pilligua, J. I., & Ramos-Arce, G. C. (2023). Cuidado humanizado: Reto para el profesional de enfermería. *Revista Arbitrada Interdisciplinaria de Ciencias de la Salud. Salud y Vida*, 7(14). <https://doi.org/https://doi.org/10.35381/s.v.v7i14.2511>
- Clavijo Castillo, R. G., & Bautista-Cerro, M. J. (2020). La educación inclusiva. Análisis y reflexiones en la educación superior ecuatoriana. *Alteridad. Revista de Educación*, 15(1), 113-124. [https://doi.org/DOI: https://doi.org/10.17163/alt.v15n1.2020.09](https://doi.org/DOI:https://doi.org/10.17163/alt.v15n1.2020.09)

- Comision Nacional Derechos Humanos México. (2025). Se aprueba la Declaración de los Derechos del Hombre y del Ciudadano. Retrieved 24 de 02 de 2025, from CNDH: <https://www.cndh.org.mx/noticia/se-aprueba-la-declaracion-de-los-derechos-del-hombre-y-del-ciudadano#:~:text=El%2026%20de%20agosto%20de,las%20Naciones%20Unidas%20en%201948.>
- Consejo Internacional de Enfermeras. (2021). Codigo de ética del CIE para las enfermeras. Retrieved 25 de 02 de 2025, from CIE: https://www.icn.ch/sites/default/files/2023-06/ICN_Code-of-Ethics_SP_WEB.pdf
- Díez Manglano , J., & Real de Asúa Cruzat , D. (2022). Bioetica en Medicina Interna. Retrieved 11 de 02 de 2025.
- Ecuador Asamblea Nacional. (2021). Constitución de la República del Ecuador 2008. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Asamblea Nacional: https://www.defensa.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2021/02/Constitucion-de-la-Republica-del-Ecuador_act_ene-2021.pdf
- Ecuador, C. d. (20 de Octubre de 2008). Constitución de la República del Ecuador. Retrieved 15 de Febrero de 2025, from Asamblea Nacional: chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.ecuadorencifras.gob.ec/LOTAIP/2017/DIJU/octubre/LA2_OCT_DIJU_Constitucion.pdf
- Elío-Calvo, D. (2023). Los modelos biomedico y biopsicosocial en medicina. *Revista Médica La Paz*, 29(2), 112-117. Retrieved 15 de 02 de 2025, from http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-89582023000200112
- Esparza Martínez, B. (2021). La dignidad humana es un valor intrinseco. Retrieved 24 de 02 de 2025, from Fiscalía General de Justicia del Estado de México: <http://fgjem.edomex.gob.mx/sites/fgjem.edomex.gob.mx/files/files/Acercade/Derechos%20Humanos/2021-ENERO/LA%20DIGNIDAD%20HUMANA%20ES%20UN%20VALOR%20INTR%C3%8DNSECO.pdf>
- Espinoza-Carrión, F., Lam-Vivanco, A., Torres-Espinoza, J. J., & Cuenca-Mayorga, F. (2021). Trial: mecanismo para enfrentar conflictos en salud. *FACS Unemi*, 5(8), 30 - 38. <https://doi.org/https://doi.org/10.29076/issn.2602-8360vol5iss8.2021pp30-38p>
- Facultad Politecnica. (09 de 2020). Principios Eticos Enfermería. Retrieved 22 de 02 de 2025, from Facultad Politecnica: <https://www.pol.una.py/wp-content/uploads/2020/09/PRINCIPIOS-ETICOS-DE-ENFERMERIA.pdf> principios Éticos ENfermería
- González González, , A. M. (2023). Interpretar los factores que inciden en la deshumanización del personal de salud en la unidad de cuidados intensivos. Retrieved 22 de 02 de 2025, from UNIANDES: <https://dspace.uniandes.edu.ec/handle/123456789/16687>

- IFSES. (2024). El principio de beneficencia en enfermería. Retrieved 23 de 02 de 2025, from IFSES: <https://ifses.es/el-principio-de-beneficencia-en-enfermeria/>
- Naciones Unidas. (1948). Carta Internacional de los Derechos del Hombre. Retrieved 11 de 02 de 2025, from ONU: [https://docs.un.org/es/A/RES/217\(III\)](https://docs.un.org/es/A/RES/217(III))
- Nunes, R. (2022). Bioética. Retrieved 24 de 02 de 2025.
- Organizacion de las Naciones Unidas para la Educacion,la Ciencia y la Cultura. (2006). Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. Retrieved 16 de 02 de 2025, from UNESCO: https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000146180_spa
- Peraza de Aparicio, C. X. (2020). Vigencia del pensamiento de Florence Nightingale en su bicentenario. *MediSur*, 18(5). Retrieved 14 de 02 de 2025, from http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2020000500757
- Roman-Huera,, C. K., Vinueza-Martínez,, C. N., Portilla Paguay , G. -V., & Díaz Grefa, W. P. (2024). Tecnología y Cuidados de Enfermería: Hacia una Práctica Innovadora y Sostenible. *Journal of Economic and Social Science Research*, 4(1). <https://doi.org/DOI> / URL: <https://doi.org/10.55813/gaea/jessr/v4/n1/89>
- Romero de San Pío, E., González-Alonso, E., Linares-Gutiérrez, M. B., & Romero-de San Pío, M. J. (27 de Enero de 2023). Reflexiones sobre el concepto de la dignidad humana en el ámbito sanitario. *Temperamentvm*, 17, 5. Retrieved 24 de 02 de 2025, from https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-60112021000100017
- Saldías Fernández1, M. A., Parra-Giordano, D., & Martí Gutiérrez, T. (2022). Participación de enfermería en Políticas Públicas, ¿Por qué es importante?: Revisión integrativa de la literatura. *Enfermeria Global*(65). <https://doi.org/https://doi.org/10.6018/eglobal.455361>
- Torres López, E. (5 de Diciembre de 2022). *Revista Internacional Coinsinter Direito*. Retrieved 23 de Febrero de 2025, from *El Derecho Fundamental De Respeto a la Dignidad de la Persona Humana*: <https://revistaconsinter.com/index.php/ojs/0001513#:~:text=La%20dignidad%20es%20el%20buen,los%20deberes%20y%20derechos%20fundamentales.>
- Universidad Europea. (04 de 07 de 2024). ¿Qué es bioética en enfermería y cuáles son sus principios? Retrieved 17 de 02 de 2025, from UE: <https://ecuador.universidadeuropea.com/blog/bioetica-enfermeria/>
- Universidad Internacional de Valencia. (11 de 07 de 2021). Principio de no maleficencia más allá de la medicina. Retrieved 15 de 02 de 2025, from VIU: <https://www.universidadviu.com/es/actualidad/nuestros-expertos/principio-de-no-maleficencia-mas-alla-de-la-medicina>

- Valdez Fernández, A. L., Fernández-Silva, C. A., Bittner Hofmann, C. X., & Mancilla Mancilla, C. R. (2022). Aproximaciones al concepto de vulnerabilidad desde la bioética: una revisión integradora. *Persona y Bioética*, 25(2), e2522. <https://doi.org/https://doi.org/10.5294/pebi.2021.25.2.2>
- Villalpando, S., Boissise, J., Mohamed, H., Trasancos, G., Badaroux Mendieta, J. C., Breskvar, M., Masrtrogirolamo, F., Deganis, A., Rojas ceballos, A. F., Costecalde Orpineda, B., & Delgado, M. J. (19 de Octubre de 2005). Declaración universal sobre Bioética y Derechos Humanos. Retrieved 15 de Febrero de 2025, from Unesco: <https://www.unesco.org/es/legal-affairs/universal-declaration-bioethics-and-human-rights>
- Werezak, L. (23 de 01 de 2023). ¿Qué es la beneficencia en enfermería? Retrieved 11 de 02 de 2025, from nurse.org: <https://nurse.org/education/beneficence-nursing/>
- . Welie, J. (2023). Agenciamiento del paciente, autonomía y consentimiento. *Perspectivas católicas. Medicina y ética*, 31(4). <https://doi.org/https://doi.org/10.36105/mye.2020v31n4.03>
- Wiley, L., Yearby, R., Clark, B., & Mohapatra, S. (2022). ¿Qué es la Justicia en Salud? *Ética médica de J Law*, 50(4), 636–640. <https://doi.org/doi: 10.1017/jme.2023.2>
- Zambrano Bermeo, M. (2020). Ética y bioética en Enfermería. En M. Bermeo Rubio, & I. Pardo Herrera, *De la ética a la bioética en las ciencias de la salud*. Retrieved 26 de 02 de 2025, from <https://books.scielo.org/id/trn8b/pdf/bermeo-9786287501638-08.pdf>

Síndrome de Laron:

Un estudio único en crecimiento y protección

Laron syndrome:

A unique study in growth and protection

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Kristhel Anabella Perlaza Velasquez

anabella.perlaza@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-0327-4452>



Resumen

El Síndrome de Laron (SL) es un trastorno genético autosómico recesivo caracterizado por la insensibilidad a la hormona del crecimiento (GH), a pesar de la producción normal o elevada de GH. **Objetivo** Estudiar los avances en el tratamiento del Síndrome de Laron. **Material y métodos:** Se realizó una investigación documental con revisión bibliográfica de artículos de bases indexadas. **Discusión:** Esta condición se manifiesta con enanismo y otras características fenotípicas y metabólicas distintivas. El SL es poco común a nivel global, pero tiene una prevalencia relativamente alta en Ecuador, lo que ha permitido realizar estudios extensivos sobre la condición. Los individuos con SL exhiben adaptaciones metabólicas únicas, incluyendo una menor incidencia de cáncer y diabetes tipo 2, lo que ha impulsado la investigación científica. El diagnóstico se basa en la evaluación clínica, mediciones de hormonas y pruebas genéticas que confirman mutaciones en el gen GHR. **Conclusión:** El tratamiento incluye el uso de Mecasermina (rhIGF-1) para compensar la deficiencia de IGF-1 y el manejo sintomático de las manifestaciones clínicas. La investigación actual se centra en comprender las bases moleculares del SL y desarrollar terapias más efectivas, explorando las protecciones contra el cáncer y la diabetes.

Palabras clave: Síndrome de Laron, Hormona del crecimiento, IGF-1, Resistencia a la GH

Abstrac

Laron Syndrome (LS) is an autosomal recessive genetic disorder characterized by insensitivity to growth hormone (GH), despite normal or elevated GH production. **Objective:** To study advances in the treatment of Laron Syndrome. **Materials and Methods:** Documentary research was conducted with a bibliographic review of articles from indexed databases. **Discussion:** This condition manifests with dwarfism and other distinctive phenotypic and metabolic characteristics. LS is rare globally, but has a relatively high prevalence in Ecuador, which has allowed for extensive studies on the condition. Individuals with LS exhibit unique metabolic adaptations, including a lower incidence of cancer and type 2 diabetes, which has prompted scientific research. **Diagnosis** is based on clinical evaluation, hormone measurements, and genetic testing that confirms mutations in the GHR gene. **Conclusion:** Treatment includes the use of mecaseimerin (rhIGF-1) to compensate for IGF-1 deficiency and symptomatic management of clinical manifestations. Current research is focused on understanding the molecular basis of LS and developing more effective therapies, exploring protection against cancer and diabetes.

Keywords: Laron syndrome, Growth hormone, IGF-1, GH resistance

Introducción

El Síndrome de Laron (SL) es definido como un trastorno genético de carácter autosómico recesivo, caracterizado fundamentalmente por una insensibilidad a la hormona del crecimiento (GH). Esta condición se manifiesta a pesar de la producción normal o elevada de GH, evidenciando un defecto en la vía de señalización del receptor de la hormona del crecimiento (GHR). La

consecuencia clínica más notable de esta insensibilidad es el enanismo, aunque el SL también se asocia con una serie de otras características fenotípicas y metabólicas distintivas (Ramírez-Robles y otros, 2024).

La prevalencia del Síndrome de Laron es considerada baja a nivel global, clasificándose como una enfermedad rara. Sin embargo, se ha observado una mayor concentración de casos en ciertas áreas geográficas, lo cual sugiere la influencia de factores genéticos fundadores y el aislamiento poblacional en la distribución de la enfermedad. Se han descrito más de 250 casos de la enfermedad y ésta es más frecuente en poblaciones judías y mediterráneas. La enfermedad afecta por igual a ambos sexos (Orphanet, 2025).

Ecuador se destaca como una región con una prevalencia relativamente alta de Síndrome de Laron, particularmente en la provincia de Loja. Esta concentración ha permitido la realización de estudios extensivos sobre la condición, contribuyendo significativamente al conocimiento actual del SL. Las investigaciones en estas poblaciones han revelado aspectos únicos del fenotipo del SL y han proporcionado información valiosa sobre las implicaciones metabólicas y la longevidad en individuos afectados (Aguilar Reyes, 2021).

Los individuos con Síndrome de Laron exhiben, además de la baja estatura, una serie de adaptaciones metabólicas que han despertado un gran interés científico. Entre estas se incluyen una menor incidencia de cáncer y diabetes tipo 2, lo cual ha impulsado la investigación sobre los mecanismos moleculares subyacentes a estas protecciones. El estudio de estos mecanismos podría tener implicaciones trascendentales para el Desarrollo de nuevas terapias y estrategias de prevención para enfermedades crónicas (Ramírez López y otros, 2021).

El diagnóstico del Síndrome de Laron se basa en la evaluación clínica, las mediciones de los niveles de hormonas y las pruebas genéticas. Característicamente, se observan niveles séricos elevados de hormona del crecimiento junto con niveles bajos de IGF-1 (factor de crecimiento insulínico tipo 1) y una respuesta deficiente a la administración de GH exógena. Las pruebas genéticas pueden confirmar la presencia de mutaciones en el gen que codifica para el receptor de la hormona del crecimiento (Yuen y otros, 2023).

La comprensión del Síndrome de Laron ha evolucionado significativamente a lo largo del tiempo, pasando de la descripción inicial del fenotipo clínico a la identificación de las bases moleculares de la enfermedad y la investigación de sus implicaciones metabólicas. Los estudios en curso continúan profundizando en el conocimiento del SL, con el objetivo de mejorar el diagnóstico, el manejo clínico y el Desarrollo de intervenciones terapéuticas específicas en el SL.

Fisiopatología

El Síndrome de Laron (SL) es originado por mutaciones genéticas que afectan principalmente al gen que codifica para el receptor de la hormona del crecimiento (GHR). Estas mutaciones pueden variar

en su naturaleza, incluyendo deleciones, inserciones, mutaciones de cambio de sentido, y mutaciones sin sentido, pero todas convergen en un efecto común: la interrupción de la función normal del GHR. La heterogeneidad genética observada en el SL contribuye a la variabilidad fenotípica que se puede manifestar entre los individuos afectados (Villela y otros, 2020).

El mecanismo patogénico central en el Síndrome de Laron radica en la alteración de la vía de señalización del GHR. El GHR es una proteína transmembrana que, al unirse a la hormona del crecimiento (GH), inicia una cascada de eventos intracelulares que conducen a la expresión de genes específicos y a la producción de proteínas, incluyendo el factor de crecimiento insulínico tipo 1 (IGF-1). Las mutaciones en el gen GHR interfieren con la capacidad del receptor para unirse a la GH, para llevar a cabo la transducción de la señal intracelular, o para ambos. Esto resulta en una producción reducida de IGF-1, una hormona crucial para el crecimiento y el Desarrollo postnatal (Boro y otros, 2021).

El desequilibrio hormonal resultante de la disfunción del GHR tiene profundos efectos fisiológicos en los individuos con Síndrome de Laron. La deficiencia de IGF-1 es la principal responsable del enanismo característico del SL, ya que esta hormona desempeña un papel fundamental en la estimulación del crecimiento óseo y el Desarrollo de tejidos. Además, la vía de señalización de la GH/IGF-1 modula una amplia gama de procesos metabólicos, incluyendo el metabolismo de la glucosa, el metabolismo lipídico, y la función inmune (Calabria, 2024).

En el Síndrome de Laron, se observan niveles elevados de hormona del crecimiento (GH) en circulación. Esto representa una respuesta compensatoria del organismo en un intento de superar la resistencia a la GH. Sin embargo, debido a la disfunción del receptor, la GH no puede ejercer sus efectos biológicos normales, lo que lleva a un ciclo de retroalimentación alterado. La deficiencia de IGF-1 y las alteraciones en otras hormonas y factores de crecimiento contribuyen a las características fenotípicas y metabólicas distintivas del SL (Phanse-Gupte y otros, 2014).

Las adaptaciones metabólicas observadas en el Síndrome de Laron, como la menor incidencia de cáncer y diabetes tipo 2, han generado un interés significativo en la investigación biomédica. Estas protecciones relativas a enfermedades crónicas complejas sugieren que la vía de señalización de la GH/IGF-1 desempeña un papel crucial en los procesos de envejecimiento y la susceptibilidad a enfermedades. El estudio de los mecanismos moleculares que subyacen a estas observaciones podría proporcionar información valiosa para el Desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas y preventivas (Moya Pérez & Medina Medina, 2022).

La investigación continua en el Síndrome de Laron se centra en la identificación de nuevos genes y factores que modulan el fenotipo del SL, la elucidación de las vías de señalización intracelular afectadas, y el Desarrollo de intervenciones terapéuticas que puedan mejorar la calidad de vida de los individuos afectados. El avance en la comprensión de las bases moleculares y las implicaciones fisiopatológicas del SL es fundamental para el progreso en el manejo clínico y el Desarrollo de terapias específicas.

Manifestaciones Clínicas

El Síndrome de Laron (SL) se caracteriza por una baja estatura desproporcionada que se manifiesta desde la infancia y persiste a lo largo de la vida. El crecimiento longitudinal en los individuos con SL es significativamente reducido en comparación con individuos de la misma edad y sexo, y la velocidad de crecimiento se desvía de las curvas de crecimiento estándar. Esta alteración en los patrones de crecimiento es una consecuencia directa de la deficiencia de IGF-1, una hormona esencial para la estimulación del crecimiento óseo y el Desarrollo de tejidos (MedLine Plus, 2015).

Además de la baja estatura, el Síndrome de Laron se asocia con un conjunto de rasgos faciales distintivos. Estos rasgos pueden incluir una frente prominente, una depresión nasal, un mentón pequeño, y una esclerótica azulada. Las proporciones faciales pueden diferir de las observadas en la población general, y estas características contribuyen al fenotipo característico del SL. La presencia de estos rasgos faciales, en conjunto con la baja estatura, puede ser un indicio importante para el diagnóstico clínico del SL (Janecka y otros, 2016).

El Síndrome de Laron se caracteriza por un perfil metabólico único que ha despertado un gran interés en la comunidad científica. Los individuos con SL exhiben una menor incidencia de diabetes tipo 2, a pesar de la presencia de obesidad en algunos casos. Esta protección relativa contra la diabetes se ha atribuido a la sensibilidad aumentada a la insulina y a las alteraciones en el metabolismo de la glucosa. Asimismo, se ha observado una menor incidencia de cáncer en individuos con SL, lo cual ha impulsado la investigación sobre los mecanismos moleculares que subyacen a esta protección (Phanse-Gupte y otros, 2014).

Además de las características de crecimiento, los rasgos faciales y el perfil metabólico, el Síndrome de Laron puede manifestarse con otros síntomas y potenciales complicaciones. Algunos individuos pueden presentar alteraciones en la voz, como una voz aguda, y pueden tener un Desarrollo muscular reducido. Se han descrito también alteraciones en la composición corporal, con una mayor proporción de grasa corporal en relación con la masa magra. Las complicaciones potenciales pueden incluir problemas dentales, como retraso en la erupción dental y apiñamiento dental, y en algunos casos, se han reportado alteraciones en la función inmune (Orphanet, 2025).

Es importante destacar que la variabilidad fenotípica puede existir entre los individuos con Síndrome de Laron, y la severidad de los síntomas puede diferir. El manejo clínico del SL se centra en el monitoreo del crecimiento y el Desarrollo, la evaluación y el manejo de las complicaciones potenciales, y el apoyo psicosocial. La investigación continua es fundamental para comprender mejor la fisiopatología del SL y desarrollar intervenciones terapéuticas que puedan mejorar la calidad de vida de los individuos afectados (Vergara Caraguay y otros, 2023).

La investigación en el Síndrome de Laron ha proporcionado información valiosa sobre el papel de la vía de señalización de la GH/IGF-1 en el crecimiento, el metabolismo y la susceptibilidad a enfermedades. Los estudios en estas poblaciones han permitido la identificación de mecanismos moleculares que pueden tener implicaciones para el Desarrollo de nuevas terapias y estrategias de prevención para enfermedades crónicas complejas (Bitarfan y otros, 2023). El conocimiento adquirido a través de la investigación en el SL continúa expandiéndose, contribuyendo a una mejor comprensión de esta condición y a la búsqueda de mejores opciones de manejo y tratamiento.

Enfoque Diagnóstico

La evaluación clínica según Aguilar Espíndola (2020) desempeña un papel fundamental en el proceso diagnóstico del Síndrome de Laron (SL). Un examen físico completo es esencial para identificar las características fenotípicas distintivas asociadas con el SL, como la baja estatura desproporcionada, los rasgos faciales característicos y las alteraciones en la composición corporal. La medición precisa de la estatura, el peso y las proporciones corporales es crucial para evaluar los patrones de crecimiento y detectar posibles desviaciones de la normalidad (Herencia Mendeliana en Línea en el Hombre, 2022).

El historial médico detallado es igualmente importante para recopilar información sobre el Desarrollo del individuo, la presencia de otros síntomas o problemas de salud, y la historia familiar de enfermedades genéticas o trastornos del crecimiento. La información sobre la velocidad de crecimiento, la edad de inicio de la pubertad, y la presencia de complicaciones potenciales, como problemas dentales o alteraciones en la función inmune, es relevante para la evaluación clínica. La correlación de los hallazgos del examen físico con el historial médico proporciona una base sólida para la sospecha clínica del SL (Federación Española de Enfermedades Raras, 2022).

Las pruebas de laboratorio según la (Sociedad de Medicina de Laboratorio, 2023) son un componente esencial en el diagnóstico del Síndrome de Laron. La medición de los niveles de IGF-1 (factor de crecimiento insulínico tipo 1) en suero es una prueba clave, ya que los individuos con SL típicamente presentan niveles bajos de IGF-1, a pesar de la presencia de niveles normales o elevados de hormona del crecimiento (GH). La medición de los niveles de GH en suero también es importante, ya que en el SL se observa frecuentemente una elevación de los niveles de GH como respuesta compensatoria a la resistencia a la hormona.

Además de las mediciones de IGF-1 y GH, otras pruebas de laboratorio pueden ser útiles para evaluar la función metabólica y descartar otras causas de baja estatura o alteraciones endocrinas. Estas pruebas pueden incluir la medición de los niveles de otras hormonas, como las hormonas tiroideas, y la evaluación de la función hepática y renal. Las pruebas de laboratorio proporcionan datos objetivos que complementan la evaluación clínica y ayudan a confirmar el diagnóstico del SL (MedLine Plus, 2024).

Las pruebas genéticas desempeñan un papel crucial en la confirmación del diagnóstico del Síndrome de Laron. La identificación de mutaciones patogénicas en el gen que codifica para el receptor de la hormona del crecimiento (GHR) mediante pruebas genéticas establece la base molecular del SL y confirma el diagnóstico. Las pruebas genéticas pueden incluir la secuenciación del gen GHR, la detección de deleciones o duplicaciones génicas, o el análisis de otros tipos de variantes genéticas (Medicover Hospitals, 2025).

El uso de pruebas genéticas no solo confirma el diagnóstico del SL, sino que también puede tener implicaciones para el asesoramiento genético de las familias afectadas. La identificación de la mutación específica en una familia permite determinar el riesgo de recurrencia del SL en futuros embarazos y

ofrece la posibilidad de realizar pruebas genéticas prenatales o preimplantacionales. El diagnóstico genético preciso es fundamental para el manejo clínico adecuado y el asesoramiento genético de los individuos con SL y sus familias (Espada-Musitu y otros, 2025).

Tratamiento y Manejo

La Mecasermina, una forma recombinante del IGF-1 (rhIGF-1), se utiliza como opción de tratamiento en individuos con Síndrome de Laron. La administración de Mecasermina busca compensar la deficiencia de IGF-1 característica del SL, mejorando así algunos aspectos del fenotipo. Los efectos del tratamiento con Mecasermina pueden incluir una mejora en la velocidad de crecimiento, aunque la respuesta puede variar entre los individuos (Asociación Española de Pediatría, 2021).

El manejo sintomático en el Síndrome de Laron es crucial para abordar las diversas manifestaciones clínicas asociadas con la condición. Dada la variabilidad fenotípica observada en el SL, las estrategias de manejo deben ser individualizadas y adaptadas a las necesidades específicas de cada paciente. El manejo sintomático puede incluir intervenciones para controlar problemas dentales, alteraciones en la voz, y para abordar las complicaciones metabólicas que puedan surgir (Janecka y otros, 2016)

La investigación en curso sobre el Síndrome de Laron continúa explorando nuevas vías para mejorar el diagnóstico, el tratamiento y el manejo de la condición. Los esfuerzos de investigación actuales se centran en profundizar la comprensión de las bases moleculares del SL, identificar nuevos genes y factores que modulan el fenotipo, y elucidar las vías de señalización intracelular afectadas. Estos esfuerzos buscan desarrollar intervenciones terapéuticas más específicas y efectivas que puedan mejorar la calidad de vida de los individuos con Síndrome de Laron (Ramírez López y otros, 2021).

El Desarrollo de nuevas terapias y estrategias de prevención para enfermedades crónicas complejas es un área de interés en la investigación actual. La investigación en el SL ha permitido la identificación de mecanismos moleculares que pueden tener implicaciones para el Desarrollo de nuevas terapias y estrategias de prevención. El estudio de las adaptaciones metabólicas observadas en el SL, como la menor incidencia de cáncer y diabetes tipo 2, ha impulsado la investigación sobre los mecanismos moleculares subyacentes a estas protecciones (Ramírez López y otros, 2021). (Moya Pérez & Medina Medina, 2022)

La investigación en curso también se enfoca en mejorar la comprensión de la fisiopatología del Síndrome de Laron y en desarrollar intervenciones terapéuticas que puedan mejorar la calidad de vida de los individuos afectados. El avance en la comprensión de las bases moleculares y las implicaciones fisiopatológicas del SL es fundamental para el progreso en el manejo clínico y el Desarrollo de terapias específicas (Janecka y otros, 2016). Los estudios en curso buscan ampliar el conocimiento sobre esta condición genética y traducir los hallazgos en beneficios clínicos para los pacientes.

El tratamiento del Síndrome de Laron incluye el uso de Mecasermina para compensar la deficiencia de IGF-1, el manejo sintomático para controlar las diversas manifestaciones clínicas, y la investigación

continúa para desarrollar nuevas y mejores opciones terapéuticas. Los esfuerzos de investigación actuales se centran en comprender mejor las bases moleculares del SL y en traducir estos hallazgos en avances en el manejo clínico y el tratamiento de esta condición genética (Orellana Cabrera y otros, 2023).

Conclusiones

- El Síndrome de Laron (SL) es un trastorno genético autosómico recesivo caracterizado por la insensibilidad a la hormona del crecimiento (GH).
- El mecanismo patogénico central radica en la alteración de la vía de señalización del GHR, resultando en una producción reducida de IGF-1, hormona crucial para el crecimiento y Desarrollo postnatal.
- El SL se caracteriza por una baja estatura desproporcionada que se manifiesta desde la infancia y persiste a lo largo de la vida, siendo una consecuencia directa de la deficiencia de IGF-1.
- Además de la baja estatura, el SL se asocia con rasgos faciales distintivos y un perfil metabólico único, incluyendo una menor incidencia de diabetes tipo 2 y cáncer.
- La evaluación clínica desempeña un papel fundamental en el proceso diagnóstico del Síndrome de Laron (SL), siendo esencial un examen físico completo para identificar las características fenotípicas distintivas. Las pruebas de laboratorio, incluyendo la medición de los niveles de IGF-1 y GH, son un componente esencial en el diagnóstico.
- Las pruebas genéticas desempeñan un papel crucial en la confirmación del diagnóstico, estableciendo la base molecular del SL y teniendo implicaciones para el asesoramiento genético.
- La Mecasermina (rhIGF-1) se utiliza como opción de tratamiento en individuos con Síndrome de Laron para compensar la deficiencia de IGF-1, mejorando algunos aspectos del fenotipo.
- La investigación actual se centra en comprender mejor las bases moleculares del SL, desarrollar terapias más efectivas y explorar las protecciones contra el cáncer y la diabetes.

Bibliografía

Aguilar Espíndola, M. d. (2020). *Semiología de las principales manifestaciones clínicas*. UNAM. Retrieved 15 de 03 de 2025.

Aguilar Reyes, J. M. (20 de 07 de 2021). Síndrome de Laron en Ecuador. Retrieved 15 de 03 de 2025, from *Diariojudío.com*: <https://diariojudio.com/opinion/sindrome-de-laron-en-ecuador/367525/>

Asociacion Española de Pediatría. (01 de 01 de 2021). Mecasermina. Retrieved 13 de 03 de 2025, from

aep: <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/mecasermina>

- Bitarafan, F., Khodaeian, M., Garrousi, F., Khalesi, R., Ghazi Nader, D., Karimi, B., Alibakhshi, R., & Garshasbi, M. (2023). Informe de una nueva variante del gen del receptor de la hormona del crecimiento en un linaje consanguíneo iraní con síndrome de Laron: informe de un caso. *Trastornos endocrinos del BMC*, 23(155). Retrieved 15 de 03 de 2025, from <https://link.springer.com/article/10.1186/s12902-023-01388-1>
- Boro, H., Rahman, H., Khatiwada, S., Alam, S., & Khadgawat, R. (2021). Síndrome de Laron: Una experiencia de tratamiento de dos casos. *Revista de Endocrinología Clínica y Traslacional: Informes de casos*, 9. Retrieved 15 de 03 de 2025, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2214624520300216>
- Calabria, A. (04 de 2024). Deficiencia de la hormona de crecimiento en niños. Retrieved 15 de 03 de 2025, from Manual MSD: <https://www.msdmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-endocrinos-pedi%C3%A1tricos/deficiencia-de-la-hormona-de-crecimiento-en-ni%C3%B1os>
- Espada-Musitu, D., Manero-Azua, A., Vado, Y., & Perez de Nanclares, G. (2025). Asesoramiento genético en la era de la secuenciación masiva. *Anales de Pediatría*, 102(1). Retrieved 13 de 03 de 2025, from <https://analesdepediatria.org/es-asesoramiento-genetico-era-> Federación Española de Enfermedades Raras. (2022). Síndrome de Laron. Retrieved 15 de 03 de 2025, from FEDER: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/patologias/laron-sindrome-de-secuenciacion-masiva-articulo-S1695403324002327>
- Herencia Mendeliana en Línea en el Hombre. (09 de 04 de 2022). Síndrome de Laron. Retrieved 15 de 03 de 2025, from OMIM: <https://omim.org/entry/262500>
- Janecka, A., Kołodziej-Rzepa, M., & Biesaga, B. (2016). Características clínicas y moleculares del síndrome de Laron, un trastorno genético que protege contra el cáncer. *In Vivo*, 30(4), 375-81. Retrieved 15 de 03 de 2025, from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27381597/>
- Medicover Hospitals. (2025). Síndrome de Laron. Retrieved 16 de 03 de 2025, from Medicover Hospitals: <https://www.medicoverhospitals.in/es/diseases/laron-syndrome/>
- MedLine Plus. (2015). Síndrome de Laron. Retrieved 15 de 03 de 2025, from Síndrome de Laron: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/laron-syndrome/>
- MedLine Plus. (24 de 09 de 2024). Prueba de IGF-1 (factor de crecimiento similar a la insulina 1). Retrieved 15 de 03 de 2025, from MedLine Plus: <https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/prueba-de-igf-1-factor-de-crecimiento-similar-a-la-insulina-1/>
- Moya Pérez, S. S., & Medina Medina, D. R. (2022). Mecanismos protectores de la insensibilidad a hormona

de crecimiento (síndrome de Laron) contra cáncer y diabetes mellitus. *Anatomía Digital*, 5(3), 104-120. <https://doi.org/https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v5i3.2198>

Orellana Cabrera, A. J., Ramírez Portilla, C. C., Vergara Caraguay, S. A., Rodríguez Di Rosa, R., & Cabrera Bravo, M. P. (2023). Síndrome de Laron: aspectos clínicos y pronóstico en pacientes tratados con mecaseermina. *Brazilian Journal of Health Review*, 6(1), 3833-3851. <https://doi.org/DOI:10.34119/bjhrv6n1-297>

Orphanet. (2025). Síndrome de Laron. Retrieved 15 de 03 de 2025, from Orphanet: <https://www.orphanet/es/disease/detail/633>

Phanse-Gupte, S., Khadilkar, V., & Khadilkar, A. (2014). Características clínicas y perfil endocrino del síndrome de Laron en niños de la India. *Revista india de endocrinología y metabólica*, 18(6), 863-867. <https://doi.org/DOI:10.4103/2230-8210.140236>

Ramírez López, L. R., Vinueza López, E., Jácome Sánchez, M. F., & Viteri Rodríguez, J. A. (2021). Enanismo tipo Laron, el síndrome con incidencia disminuida en diabetes y cáncer: revisión bibliográfica. *Revista Universidad y Sociedad*, 13(6). Retrieved 15 de 03 de 2025, from http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2218-36202021000600548

Ramírez-Robles, J., Zhindon-Ponce, M., Gordillo-Placencia, M., & Bailon-Moscoso, N. (2024). Una perspectiva actual del Síndrome de Laron. *INDEXIA Revista Médico - Científica*(10), 31-37. Retrieved 16 de 03 de 2025, from <https://revistaindexia.com/wp-content/uploads/2024/06/Una-perspectiva-actual-del-sindrome-de-laron.pdf>

Sociedad de Medicina de Laboratorio. (01 de 01 de 2023). Factor de crecimiento insulinoide 1 (IGF-1). Retrieved 15 de 03 de 2025, from Semelab: <https://www.labtestsonline.es/tests/igf-1>

Vergara Caraguay , S. A., Ramírez Portilla, C. C., Ojeda Sánchez, J. C., Rodríguez Di Rosa, R., Criollo Ortiz , K. S., & Córdova Vivar , M. A. (2023). Síndrome de Laron: reporte de caso. *Brazilian Journal of Health Review*, 6(1), 3712-3722,. Retrieved 15 de 03 de 2025, from <https://dspace.ucacue.edu.ec/server/api/core/bitstreams/26031963-d800-4eb8-8d0e-43b8332b66ab/content>

Villela, T., Freire, B., Arantes , R., Funari , M., Alexander, J., & Silva, I. (2020). Insensibilidad a la hormona del crecimiento (síndrome de Laron): Informe de una nueva familia y revisión de pacientes brasileños. *Genética Molécula Biol*, 42(4), e20180197. <https://doi.org/doi: 10.1590/1678-4685-GMB-2018-0197>

Yuen, K., Johannsson, G., Ho, K., Miller, B., Bergada, I., & Rogol , A. (2023). Diagnosis and testing for growth hormone deficiency across the ages: a global view of the accuracy, caveats, and cut-offs for diagnosis. *Endocrony Connection*, 12(7). <https://doi.org/https://ec.bioscientifica.com/view/journals/ec/12/7/EC-22-0504.xml>

Miopatía Nemalínica:

Desentrañando la debilidad, encontrando la resiliencia

Nemaline Myopathy:

Unraveling weakness, finding resilience

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Angie de los Ángeles Sánchez Cerda

angie.sanchez@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0000-1803-0679>



Resumen

La miopatía nemalínica, corresponde a un grupo heterogéneo de trastornos neuromusculares congénitos poco frecuentes. Estos trastornos se caracterizan por la acumulación de cuerpos de nemalina en las fibras musculares esqueléticas, lo que provoca una amplia variedad de síntomas clínicos. El objetivo principal del documento es proporcionar una visión general de la miopatía nemalínica, incluyendo su fisiopatología, manifestaciones clínicas, diagnóstico y manejo. Metodología: Se realizó una investigación documental, mediante una revisión bibliográfica sistemática, considerando artículos indexados en bases de revistas especializadas. Discusión: La fisiopatología de la miopatía nemalínica está relacionada con mutaciones en genes que codifican proteínas del sarcómero, lo que altera la estructura y función muscular. El diagnóstico de la enfermedad se basa en la integración de datos clínicos, electromiográficos, histopatológicos y genéticos, siendo la biopsia muscular la técnica de elección para confirmar la presencia de los cuerpos de nemalina. Conclusión: El manejo de la miopatía nemalínica se centra en el tratamiento sintomático y de soporte, con el fin de optimizar la función motora, la independencia funcional y la calidad de vida de los pacientes. Aunque no existe una cura en la actualidad, la investigación en terapias génicas y farmacológicas ofrece esperanza para el Desarrollo de tratamientos más efectivos en el futuro.

Palabras clave: Cuerpos de Nemalina, sarcómero, genética, debilidad muscular

Abstract

Nemaline myopathy corresponds to a heterogeneous group of rare congenital neuromuscular disorders. These disorders are characterized by the accumulation of nemaline bodies in skeletal muscle fibers, causing a wide variety of clinical symptoms. The main objective of this document is to provide an overview of nemaline myopathy, including its pathophysiology, clinical manifestations, diagnosis, and management. Methodology: Documentary research was conducted through a systematic bibliographic review, considering articles indexed in specialized journal databases. Discussion: The pathophysiology of nemaline myopathy is related to mutations in genes encoding sarcomere proteins, which alter muscle structure and function. Diagnosis of the disease is based on the integration of clinical, electromyographic, histopathological, and genetic data, with muscle biopsy being the technique of choice to confirm the presence of nemaline bodies. Conclusion: Management of nemaline myopathy focuses on symptomatic and supportive treatment to optimize motor function, functional independence, and quality of life. Although there is currently no cure, research into gene and drug therapies offers hope for the development of more effective treatments in the future.

Keywords: Nemaline bodies, sarcomere, genetics, muscle weakness

Introducción

La miopatía nemalínica representa un espectro de trastornos neuromusculares congénitos de carácter infrecuente, cuya patognomónica reside en la acumulación de cuerpos de nemalina dentro del sarcoplasma de las fibras musculares esqueléticas. Esta singularidad histopatológica, detectable mediante microscopía óptica y electrónica, se correlaciona con un abanico de manifestaciones clínicas que varían en severidad y edad de inicio. La fisiopatología subyacente implica una disfunción en las proteínas del sarcómero, frecuentemente ligada a mutaciones en genes codificantes como NEB, ACTA1, TPM3 y otros, lo cual conduce a la desregulación de la arquitectura y función contráctil del músculo. La diversidad genotípica y fenotípica observada complica el diagnóstico y manejo, exigiendo un enfoque multidisciplinario (Rosselló Vadel & Miralles, 2024).

Esta enfermedad muscular congénita, se distingue por su clasificación basada en la edad de inicio y la intensidad de las afecciones respiratorias y musculares. Se transmite genéticamente, ya sea por herencia autosómica dominante o recesiva. A nivel microscópico, se identifica por la acumulación de inclusiones citoplasmáticas en forma de bastones, los cuerpos de nemalina, que se tiñen de rojo con el tricrómico de Gomori. Al examinar con microscopía electrónica, se revela que estos cuerpos se ubican en la banda Z del sarcómero, estando compuestos principalmente por cúmulos de α -actina (Orphanet, 2025).

La prevalencia de la miopatía nemalínica se estima en aproximadamente 1 caso por cada 50,000 nacidos vivos, aunque esta cifra puede variar según la población estudiada y la metodología diagnóstica empleada. La heterogeneidad genética de la enfermedad se traduce en una variedad de formas clínicas, que incluyen la forma congénita severa, la forma infantil, la forma de inicio juvenil y la forma de inicio en la edad adulta (Genotipia, 2024).

La forma congénita severa se caracteriza por debilidad muscular profunda, hipotonía, insuficiencia respiratoria y, en muchos casos, mortalidad temprana. Las formas de inicio más tardío presentan una progresión más lenta y una sintomatología más leve, aunque pueden generar importantes limitaciones funcionales a largo plazo. La identificación precisa del genotipo es crucial para establecer el pronóstico y el manejo terapéutico individualizado (Volpe, 2015).

El diagnóstico de la miopatía nemalínica requiere la integración de datos clínicos, electromiográficos, histopatológicos y genéticos. La biopsia muscular, técnica de elección, revela la presencia de cuerpos de nemalina, cuya morfología y distribución varían según el genotipo. El análisis genético, mediante secuenciación de exoma o genoma completo, permite identificar la mutación causal en la mayoría de los casos. La evaluación clínica detallada, que incluye la valoración de la fuerza muscular, la función respiratoria, la deglución y la presencia de deformidades esqueléticas, es fundamental para establecer la gravedad de la enfermedad y planificar el manejo terapéutico. La correlación genotipo-fenotipo, aunque compleja, permite anticipar el curso clínico y adaptar las intervenciones terapéuticas (Natera de Benito y otros, 2019).

El manejo de la miopatía nemalínica es esencialmente sintomático y de soporte, dada la ausencia de terapias curativas. La fisioterapia y la terapia ocupacional desempeñan un papel central en el mantenimiento de la fuerza muscular, la movilidad articular y la independencia funcional. La ventilación mecánica no invasiva o invasiva puede ser necesaria en pacientes con insuficiencia respiratoria. El manejo

de las deformidades esqueléticas, mediante ortesis o cirugía, es fundamental para prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida. El asesoramiento genético es esencial para las familias afectadas, con el fin de informar sobre el riesgo de recurrencia y las opciones reproductivas. La investigación en nuevas terapias, incluyendo terapias génicas y farmacológicas dirigidas a las proteínas del sarcómero, ofrece esperanza para el futuro de los pacientes con miopatía nemalínica (Domingo Soria, , 2023).

Fisiopatología

La heterogeneidad genética de la miopatía nemalínica se manifiesta a través de diversas mutaciones en genes cruciales para la arquitectura del sarcómero. Entre los genes más comúnmente implicados se encuentra el gen NEB, que codifica la nebulina, una proteína esencial para la longitud y estabilidad de los filamentos delgados. Mutaciones en este gen suelen asociarse con formas severas de la enfermedad. El gen ACTA1, codificante de la actina α -1, otra proteína fundamental del filamento delgado, también presenta mutaciones que conducen a la formación de cuerpos de nemalina. Otros genes, como TPM3, TPM2, CFL2 y LMOD3, contribuyen a la diversidad genética y fenotípica de esta miopatía. La identificación precisa de la mutación genética específica resulta esencial para establecer el pronóstico y el manejo terapéutico (Genotipia, 2024).

Las mutaciones genéticas en la miopatía nemalínica alteran la estructura y función de las proteínas musculares, lo que conduce a la desregulación de la homeostasis del sarcómero y a la formación de cuerpos de nemalina. Específicamente, las mutaciones pueden afectar la capacidad de las proteínas para interactuar entre sí, para unirse a los filamentos delgados o para regular la contracción muscular. La acumulación de proteínas mal plegadas o disfuncionales en el sarcómero desencadena una respuesta celular que conduce a la agregación de estas proteínas en inclusiones citoplasmáticas, los cuerpos de nemalina. Estos cuerpos, compuestos principalmente por actina α -1 y otras proteínas del filamento delgado, interfieren con la función normal del sarcómero y contribuyen a la debilidad muscular (Lamber y otros, 2022).

El proceso de alteración en la función de los sarcómeros, inducido por las mutaciones genéticas y la formación de cuerpos de nemalina, se traduce en una disfunción contráctil y una disminución de la fuerza muscular. Los sarcómeros, las unidades contráctiles básicas del músculo, dependen de la interacción coordinada de los filamentos de actina y miosina para generar fuerza. La presencia de cuerpos de nemalina perturba la organización y la interacción de estos filamentos, lo que resulta en una reducción de la capacidad de generar fuerza. La alteración de la homeostasis del calcio y la disfunción de las proteínas reguladoras de la contracción muscular contribuyen a la debilidad muscular observada en la miopatía nemalínica (Fiorita y otros, 2019).

Un apoyo visual comparativo entre fibras musculares normales y aquellas afectadas por cuerpos de nemalina ilustraría de forma eficaz las alteraciones estructurales. En una fibra muscular normal, los sarcómeros se disponen de forma ordenada, con filamentos de actina y miosina alineados con precisión. En contraste, las fibras musculares afectadas por miopatía nemalínica presentan una desorganización de los sarcómeros, con la presencia de cuerpos de nemalina que desplazan o interfieren con los

filamentos contráctiles (Hiser & Kresak, 2022).

La microscopía electrónica permite visualizar con gran detalle la ultraestructura de los cuerpos de nemalina y su impacto en la arquitectura del sarcómero, evidenciando la interrupción de la alineación normal de los filamentos y la acumulación de material proteico anómalo (Paraguay-Delgado, 2020).

La afectación muscular en la miopatía nemalínica se manifiesta clínicamente como debilidad muscular generalizada, hipotonía y fatiga. La gravedad de la debilidad muscular varía según el genotipo, la edad de inicio y la progresión de la enfermedad (National Organization for Rare Disorders, 2015). La afectación de los músculos respiratorios puede conducir a insuficiencia respiratoria, especialmente en las formas congénitas severas. La debilidad de los músculos faciales se manifiesta como facies miopática, con ptosis palpebral, debilidad de la musculatura orofaríngea y paladar alto arqueado.

El estado mórbido de los músculos de las extremidades y el tronco dificulta la marcha, la postura y la realización de actividades cotidianas. La variabilidad en la progresión de la debilidad muscular y la afectación de órganos y sistemas determina el pronóstico individual y la necesidad de intervenciones terapéuticas específicas (Cinfasalud, 2023).

Manifestaciones clínicas

La miopatía nemalínica exhibe una heterogeneidad clínica significativa, manifestándose a través de distintos fenotipos que varían en severidad y edad de inicio. La clasificación tradicional distingue principalmente entre las formas congénitas, infantiles y adultas, cada una caracterizada por un espectro particular de debilidad muscular y progresión de la enfermedad (Genotipia, 2024).

La variante congénita, la presentación más grave, se evidencia desde el nacimiento o en los primeros meses de vida, cursando con hipotonía profunda, debilidad generalizada y con frecuencia, insuficiencia respiratoria que requiere soporte ventilatorio (Mohtisham y otros, 2023). En contraste, las formas infantiles suelen manifestarse durante la niñez temprana, presentando una progresión más lenta de la debilidad, aunque aún con un impacto considerable en el Desarrollo motor y la función pulmonar. Por último, la miopatía nemalínica de inicio en la edad adulta constituye la variante menos frecuente, caracterizada por una debilidad de inicio tardío y progresión variable, pudiendo en algunos casos simular otras miopatías adquiridas (Younger, 2023).

La debilidad muscular constituye el sello distintivo de las miopatías nemalínicas, aunque su presentación clínica demuestra una variabilidad interindividual notable, oscilando desde una debilidad leve, compatible con una deambulación independiente, hasta una afectación severa que confina al paciente a la dependencia total. La distribución de la debilidad tiende a ser proximal, afectando predominantemente los músculos de la cintura pélvica y escapular, lo que se traduce en dificultades para realizar actividades cotidianas como subir escaleras, levantarse de una silla o elevar los brazos (Cleveland Clinic, 2022).

Sin embargo, en las formas más graves, la debilidad puede generalizarse, comprometiendo también los músculos distales de las extremidades y los músculos axiales, lo que conlleva a una limitación funcional significativa y un impacto profundo en la movilidad y la autonomía del individuo. La progresión de la debilidad es igualmente variable, pudiendo permanecer relativamente estable durante años o décadas, o bien, mostrar un curso progresivo lento pero inexorable (Domingo Soria, 2023).

Además de la debilidad muscular, las miopatías nemalínicas pueden asociarse a una serie de complicaciones y manifestaciones extracelulares que contribuyen a la morbilidad y la calidad de vida de los pacientes. Las complicaciones respiratorias representan una de las principales causas de morbimortalidad, derivándose de la debilidad de los músculos respiratorios, lo que predispone a infecciones pulmonares recurrentes, insuficiencia respiratoria crónica y la necesidad de soporte ventilatorio (Domingo Soria, , 2023). Las dificultades para la alimentación, secundarias a la debilidad de los músculos orofaríngeos, pueden conducir a malnutrición y retraso del crecimiento, especialmente en las formas de inicio temprano. La escoliosis, una curvatura anormal de la columna vertebral, es una complicación frecuente, que puede exacerbar la limitación funcional y comprometer la función pulmonar. Otras manifestaciones asociadas incluyen rasgos faciales característicos, como un rostro alargado y una mandíbula pequeña, así como diversas deformidades esqueléticas, tales como pie equino varo y contracturas articulares (Konersman y otros, 2022).

Enfoque diagnóstico

La evaluación clínica de un paciente con sospecha de miopatía nemalínica requiere una aproximación sistemática y exhaustiva, integrando diversos componentes para establecer un diagnóstico preciso. El examen físico minucioso permite identificar signos característicos de debilidad muscular, como la distribución proximal, la hipotonía y la presencia de deformidades esqueléticas. La anamnesis detallada, incluyendo la recopilación del historial familiar, resulta crucial para determinar el patrón de herencia y descartar otras miopatías con presentación similar (NORD, 2025).

La evaluación neuromuscular, que incluye pruebas de fuerza muscular y reflejos, proporciona una cuantificación objetiva del grado de afectación y permite monitorizar la progresión de la enfermedad a lo largo del tiempo. La integración de estos elementos clínicos es fundamental para orientar la investigación diagnóstica y seleccionar las pruebas complementarias más apropiadas (Fundacion Española Enfermedades Neuromusculares, 2018).

La electromiografía (EMG) constituye una herramienta electrofisiológica valiosa en el proceso diagnóstico de las miopatías, incluyendo la miopatía nemalínica, aunque sus hallazgos no son patognomónicos de esta entidad. El estudio de la actividad eléctrica muscular mediante EMG puede revelar patrones miopáticos característicos, tales como potenciales de unidad motora de corta duración y baja amplitud, así como un reclutamiento precoz (Shanina & Smith, 2022).

Estos hallazgos sugieren la existencia de un proceso primario que afecta al músculo, diferenciándolo de las neuropatías, donde las alteraciones se localizan a nivel del nervio. Si bien la EMG no permite

confirmar el diagnóstico específico de miopatía nemalínica, proporciona información relevante sobre la fisiopatología del proceso y contribuye a la evaluación de la extensión y la gravedad de la afectación muscular (García Estévez y otros, 2023).

La biopsia muscular representa el procedimiento diagnóstico de referencia para la confirmación de la miopatía nemalínica, permitiendo la visualización directa de las alteraciones histopatológicas características de esta enfermedad. El análisis microscópico de la muestra de tejido muscular revela la presencia de cuerpos de nemalina, inclusiones intracitoplasmáticas en forma de bastón que se tiñen intensamente con la tinción de Gomori tricrómico modificado. Estos cuerpos de nemalina, compuestos principalmente por proteínas de la línea Z del sarcómero, constituyen el hallazgo histopatológico distintivo de la miopatía nemalínica y son esenciales para establecer el diagnóstico definitivo (Cleveland Clinic, 2022).

Así mismo, la identificación de los cuerpos de nemalina, la biopsia muscular puede proporcionar información adicional sobre la arquitectura muscular, el tamaño y la distribución de las fibras, y la presencia de otros cambios histológicos asociados. Estas biopsias se realizan para la evaluación de una amplia gama de enfermedades que incluyen distrofias, enfermedades metabólicas y procesos inflamatorios. Los conocimientos recientes han llevado a cambios en la clasificación de las miopatías inflamatorias y han cambiado el papel que tienen las biopsias musculares en la evaluación de las enfermedades hereditarias (Cai y otros, 2019)

Las pruebas genéticas han adquirido un papel fundamental en el diagnóstico y la clasificación de las miopatías nemalínicas, dada la heterogeneidad genética que caracteriza a esta entidad. Se han identificado múltiples genes cuya mutación puede causar miopatía nemalínica, cada uno codificando para una proteína estructural del músculo esquelético. La identificación del gen específico involucrado en un paciente determinado permite definir el subtipo genético de la enfermedad, lo cual puede tener implicaciones pronósticas y terapéuticas (Oliveros-Acuña y otros, 2022).

Además, las pruebas genéticas son útiles para confirmar el diagnóstico en casos atípicos o cuando la biopsia muscular no es concluyente, así como para realizar estudios de portadores y consejo genético a las familias afectadas. El Desarrollo de técnicas de secuenciación de nueva generación ha facilitado el análisis de múltiples genes simultáneamente, agilizando el proceso diagnóstico y mejorando la precisión en la identificación de la causa genética de la miopatía nemalínica (Lasexta, 2025).

Tratamiento y manejo

El manejo de las complicaciones respiratorias en pacientes con miopatía nemalínica constituye un aspecto fundamental del cuidado integral, dada la alta prevalencia de afectación de los músculos respiratorios. La insuficiencia respiratoria, tanto aguda como crónica, puede ser una causa significativa de morbilidad en estos pacientes, lo que requiere una monitorización cuidadosa de la función pulmonar y la implementación oportuna de intervenciones terapéuticas (Domingo Soria, 2023).

La ventilación asistida, tanto no invasiva como invasiva, desempeña un papel crucial en el soporte de la función respiratoria, especialmente durante episodios de exacerbación o en pacientes con insuficiencia respiratoria crónica. Además, otras terapias respiratorias, como la fisioterapia respiratoria, la aspiración de secreciones y la oxigenoterapia, pueden ser necesarias para optimizar la función pulmonar y prevenir complicaciones (Suarez-Sipmann, 2014), (Patel, 2024)

La terapia física y ocupacional representa un componente esencial del manejo de la miopatía nemalínica, enfocada en la preservación y optimización de la función motora y la independencia funcional. La rehabilitación neuromuscular, adaptada a las necesidades individuales de cada paciente, busca mantener la fuerza muscular, prevenir las contracturas y mejorar la movilidad (NORD, 2025).

Los programas de ejercicios terapéuticos, diseñados por profesionales especializados, pueden incluir ejercicios de fortalecimiento, estiramientos, entrenamiento de la marcha y actividades funcionales. La terapia ocupacional se centra en la adaptación del entorno y la utilización de dispositivos de asistencia para facilitar la participación en las actividades de la vida diaria y mejorar la calidad de vida. La intervención temprana y continua de los servicios de rehabilitación es crucial para maximizar el potencial funcional y minimizar el impacto de la enfermedad en la autonomía del paciente (Coptocam, 2025).

El apoyo nutricional adecuado es de suma importancia en el manejo de pacientes con miopatía nemalínica, especialmente en aquellos con dificultades para la alimentación secundarias a la debilidad de los músculos orofaríngeos. La disfagia puede conducir a una ingesta inadecuada de nutrientes, malnutrición y retraso del crecimiento, lo que requiere una evaluación nutricional exhaustiva y la implementación de estrategias de alimentación individualizadas (Konersman y otros, 2022).

Las modificaciones en la dieta, las técnicas de alimentación asistida y, en casos seleccionados, la nutrición enteral por sonda, pueden ser necesarias para asegurar un aporte nutricional óptimo. La monitorización regular del estado nutricional y la intervención oportuna por parte de un equipo multidisciplinario, que incluya nutricionistas y terapeutas del lenguaje, son fundamentales para prevenir complicaciones y promover el bienestar general del paciente (Carbajal y otros, 2021).

La investigación en el campo de las miopatías nemalínicas avanza rápidamente, abriendo nuevas perspectivas para el Desarrollo de terapias más efectivas y dirigidas a la causa de la enfermedad. Las terapias genéticas, que buscan corregir el defecto genético subyacente, representan una estrategia prometedora, aunque aún se encuentran en etapas iniciales de Desarrollo y evaluación clínica (Centro Alemán de Referencia para la Ética en las Ciencias de la Vida, 2025).

Otras líneas de investigación incluyen el Desarrollo de fármacos que modulen la función de las proteínas musculares afectadas, así como la identificación de biomarcadores que permitan un diagnóstico más temprano y un seguimiento más preciso de la progresión de la enfermedad. Si bien actualmente no existe una cura para la miopatía nemalínica, los avances en la investigación ofrecen la esperanza de mejorar significativamente el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes en el futuro.

Conclusiones

- La miopatía nemalínica es un grupo heterogéneo de enfermedades neuromusculares congénitas caracterizadas por la acumulación de cuerpos de nemalina en las fibras musculares, lo que resulta en una amplia variedad de manifestaciones clínicas.
- La fisiopatología de la miopatía nemalínica se relaciona con mutaciones en genes que codifican proteínas del sarcómero, lo que altera la estructura y función muscular y conduce a la formación de los cuerpos de nemalina.
- El diagnóstico de la miopatía nemalínica requiere una combinación de evaluación clínica, electromiografía, biopsia muscular para identificar los cuerpos de nemalina y pruebas genéticas para determinar el genotipo específico.
- El manejo de la miopatía nemalínica se centra en el tratamiento sintomático y de soporte, incluyendo el manejo de las complicaciones respiratorias, la terapia física y ocupacional para mantener la función y movilidad, y el apoyo nutricional.
- Aunque no existe una cura actualmente, la investigación en terapias génicas y farmacológicas ofrece esperanza para el Desarrollo de tratamientos más efectivos en el futuro.

Bibliografía

- García Estévez, D., Juanatey-García, A., San Millán Tejad, B., & Barros Angueira, F. (2023). Miopatía nemalínica esporádica de inicio tardío manifestándose como una insuficiencia respiratoria hipercápnica. *Neurología*. Retrieved 22 de 03 de 2025, from <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-avance-Resumen-miopatia-nemalinica-esporadica-inicio-tardio-S0213485323000221>
- Konersman , C., Rutkowski, A., Cossette,, S., Giannetti, M, J. G., Foye, S., Amburgey,, K., & Lee , L. (2022). El Cuidado de miopatía congénita: Una guía para las familias. Retrieved 21 de 03 de 2025, from Medical College of Wisconsin: <https://www.mcw.edu/-/media/MCW/Departments/Congenital-Muscle-Disease-Tissue-Repository/CMFG-Spanish-Version.pdf>
- Lamber, E., Guicheney, P., & Pinotsis, N. (2022). El papel de las proteínas miomesinas de banda M en la integridad muscular y la enfermedad cardíaca. *Revista de Ciencias Biomédicas*, 29(18). Retrieved 16 de 03 de 2025, from <https://jbiomedsci.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12929-022-00801-6>
- Mohtisham, F., Althagafi , M., Shawli, A., & Sallam, A. (2023). Miopatía nemalínica congénita en dos neonatos con diferentes mutaciones: una serie de casos y una revisión de la literatura. *Cureus*, 15(9), e45197. <https://doi.org/doi: 10.7759/cureus.45197>

- Natera de Benito, D., Ortez, C., Carrera García, L., Exposito, J., Bobadilla, E., & Nascimento, A. (2019). Diagnóstico y tratamiento de Miopatía COngénita. *Medicina Buenos Aires*, 79(III), 82-86. Retrieved 16 de 03 de 2025, from <https://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol79-19/s3/s3-Nascimento.pdf>
- Oliveros-Acuña, N., Tafur-Gómez, ,, Ortiz-Corredor, F., Castellar-Leones, S., Rojas-García, W., & Correa-Arrieta, C. (2022). Caracterización clínica y genética de miopatías distales hereditarias en una serie de pacientes colombianos. *rev Neurología*, 79(5), 137–142. <https://doi.org/doi:10.33588/rn.7905.2024230>
- Paraguay-Delgado, F. (2020). Técnicas de microscopía electrónica usadas en el estudio de nanopartículas. *Mundo nano. Revista interdisciplinaria en nanociencias y nanotecnología*, 13(25). <https://doi.org/https://doi.org/10.22201/ceiich.24485691e.2020.25.69626>
- Suarez-Sipmann, F. (2014). Nuevos modos de ventilación asistida. *Medicina Intensiva*, 34(3), 249-260. Retrieved 22 de 03 de 2025, from <https://www.medintensiva.org/es-nuevos-modos-ventilacion-asistida-articulo-S0210569113002507>
- Volpe, J. (2015). Capítulo 6 - Hipotonía neonatal. *Science Direct*, 85-95. Retrieved 16 de 03 de 2025, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780124170445000068>
- Cai, C., Anthony, D., & Pytel, P. (2019). Un enfoque basado en patrones para la interpretación de biopsias de músculo esquelético. *patología Moderna*, 32(4), 462-483. Retrieved 26 de 03 de 2025, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0893395222014569>
- Carbajal, Á., Sierra, J. L., López-Lora, L., & Ruperto, M. (2021). Proceso de Atención Nutricional: elementos para su implementación y uso por los profesionales de la Nutrición y la Dietética. *Revista Española de Nutrición Humana y Dietética*, 24(2). <https://doi.org/https://dx.doi.org/10.14306/renhyd.24.2.961>
- Centro Alemán de Referencia para la Ética en las Ciencias de la Vida. (2025). Enfoque: Terapia Génica Somática. Retrieved 22 de 03 de 2025, from Centro Alemán de Referencia para la Ética en las Ciencias de la Vida: <https://www.drze.de/en/research-publications/in-focus/somatic-gene-therapy>
- Cinfasalud. (01 de 05 de 2023). Miopatía nemalínica. Retrieved 16 de 03 de 2025, from Cinfasalud: <https://cinfasalud.cinfa.com/p/miopatia-nemalinica/>
- Cleveland Clinic. (17 de 09 de 2022). Miopatía nemalínica. Retrieved 23 de 03 de 2025, from Cleveland Clinic: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24180-nemaline-myopathy>
- Coptocam. (2025). ¿Qué es la terapia ocupacional? Retrieved 21 de 03 de 2025, from Coptocam: <https://coptocam.org/la-terapia-ocupacional/>

- Domingo Soria, B. (2023). Fisioterapia-respiratoria-en-pacientes-con-miopatía-nemalínica. NPunto, VI(64). Retrieved 16 de 03 de 2025, from <https://www.npunto.es/revista/64/fisioterapia-respiratoria-en-pacientes-con-miopatía-nemalínica>
- Domingo Soria, B. (2023). Fisioterapia respiratoria en pacientes con Miopatía Nemalínica. NPunto, VI(64). Retrieved 23 de 03 de 2025, from <https://www.npunto.es/revista/64/fisioterapia-respiratoria-en-pacientes-con-miopatía-nemalínica>
- Fiorita, C., Bruno, C., & Minetti, C. (2019). Le miopatie congenite. Gionale di Neuropsichiatria, 39, 97-112. Retrieved 16 de 03 de 2025, from https://sinpia.eu/wp-content/uploads/2019/11/RivSINPIA_2_2019.pdf
- Fundacion Española Enfermedades Neuromusculares. (2018). El Diagnóstico de las enfermedades neuromusculares. Retrieved 20 de 03 de 2025, from https://asemgalicia.com/wp-content/uploads/2023/11/Diagnostico-y-Enfermedades-Neuromusculares_Saber-y-Entender_Informe-8.pdf
- Genotipia. (2024). Miopatía Nemalínica. Retrieved 16 de 03 de 2025, from Genotipia: <https://genotipia.com/miopatía-nemalínica/>
- Hiser, W., & Kresak, J. (2022). Nemaline myopathy. PathologyOutlines.com. Retrieved 16 de 03 de 2025, from <https://www.pathologyoutlines.com/topic/musclenemalinemyo.html>
- Lasexta. (05 de 02 de 2025). Un nuevo método de secuenciación genética proporciona un diagnóstico de enfermedades raras más preciso. Retrieved 26 de 03 de 2025, from Lasexta: https://www.lasexta.com/constantas-vitales/noticias/nuevo-metodo-secuenciacion-genetica-proporciona-diagnostico-enfermedades-raras-mas-preciso_2025020567a1fb1f797cbb0001408dc0.html
- National Organization for Rare Disorders. (2015). Miopatía nemalínica. Retrieved 16 de 03 de 2025, from NORD: <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/nemaline-myopathy/>
- NORD. (29 de 09 de 2025). Miopatía nemalínica. Retrieved 21 de 03 de 2025, from NORD: <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/nemaline-myopathy/>
- Orphanet. (2025). Miopatía nemalínica. Retrieved 16 de 03 de 2025, from Orphanet: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/607>
- Patel, B. K. (04 de 2024). Generalidades sobre la ventilación mecánica. Retrieved 21 de 03 de 2025, from Manual MSD: <https://www.msdmanuals.com/es/professional/cuidados-cr%C3%ADticos/insuficiencia-respiratoria-y-ventilaci%C3%B3n-mec%C3%A1nica/generalidades-sobre-la-ventilaci%C3%B3n-mec%C3%A1nica>
- Roselló Vadel, M., & Miralles, F. (2024). Miopatía nemalínica esporádica de inicio tardío manifestándose

como una insuficiencia respiratoria hipercápica. *Neurología*, 39, 97-103. Retrieved 15 de 03 de 2025, from <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-pdf-S0213485323000221>

Shanina, E., & Smith ., R. (2022). Evaluación electrodiagnóstica de la miopatía. Retrieved 22 de 03 de 2025, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK564383/>

Younger, D. (2023). Hipotonía neonatal e infantil. *Handb Clin Neurol*, 195, 401-423. <https://doi.org/doi:10.1016/B978-0-323-98818-6.00011-X>

Esclerosis Lateral Amiotrófica:

Entendiendo el desafío, buscando la esperanza

Amyotrophic Lateral Sclerosis:

Understanding the challenge, seeking hope

Dra. Cruz Xiomara Peraza de Aparicio

cperaza@umet.edu.ec

<https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>

Rebeca Raquel Salinas Saltos

rebeca.salinas@est.umet.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0002-4942-7008> Estudiante UMET



Resumen

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa que afecta las neuronas motoras, provocando debilidad muscular progresiva y complicaciones graves como la insuficiencia respiratoria. **Objetivo:** Analizar la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) desde una perspectiva integral, abarcando su etiología multifactorial, mecanismos fisiopatológicos, manifestaciones clínicas, Su origen es multifactorial, con factores genéticos y ambientales influyendo en su Desarrollo. **Metodología:** Se realizó una investigación documental, considerando artículos con 5 años de publicación indexados en bases de datos especializadas. **Discusión:** La enfermedad se manifiesta de diversas formas, desde debilidad en las extremidades hasta dificultades en el habla y la deglución, y su diagnóstico implica evaluaciones neurológicas, electromiografías y pruebas genéticas. El tratamiento se enfoca en retrasar la progresión de la enfermedad y manejar los síntomas, combinando fármacos con terapias de apoyo y cuidados paliativos. **Conclusión:** Los avances en la investigación, especialmente en genética y tecnología, ofrecen nuevas esperanzas para comprender y tratar la ELA, mejorando la calidad de vida de los pacientes.

Palabras Clave: Neurodegeneración, diagnóstico, tratamiento, enfermedad rara, bioética

Abstract

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a neurodegenerative disease that affects motor neurons, causing progressive muscle weakness and serious complications such as respiratory failure. **Objective:** To analyze amyotrophic lateral sclerosis (ALS) from a comprehensive perspective, encompassing its multifactorial etiology, pathophysiological mechanisms, and clinical manifestations. Its origin is multifactorial, with genetic and environmental factors influencing its development. **Methodology:** A documentary search was conducted, considering articles with a five-year history of publication indexed in specialized databases. **Discussion:** The disease manifests in various forms, from limb weakness to speech and swallowing difficulties, and its diagnosis involves neurological evaluations, electromyography, and genetic testing. Treatment focuses on delaying disease progression and managing symptoms, combining drugs with supportive therapies and palliative care. **Conclusion:** Advances in research, especially in genetics and technology, offer new hope for understanding and treating ALS, improving patients' quality of life.

Keywords: Neurodegeneration, diagnosis, treatment, rare disease, bioethics

Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA), también conocida como enfermedad de Lou Gehrig, es un trastorno neurodegenerativo que afecta al cerebro y médula espinal incluyendo las neuronas motoras, tanto superiores como inferiores. Se cree que su origen es multifactorial, resultado de la interacción entre factores genéticos, ambientales y hábitos de vida. (Riancho y otros,

2015) A medida que avanza, provoca una debilidad muscular progresiva junto con otros síntomas. Generalmente, la enfermedad conduce al fallecimiento en un período aproximado de tres años desde su inicio, principalmente debido a insuficiencia respiratoria (Castro Rodríguez, , 2024).

Su prevalencia tiene una incidencia anual similar en diversas regiones como Europa, América del Norte y Nueva Zelanda, con aproximadamente 1.8 casos por cada 100,000 habitantes. En un estudio realizado en Cataluña, España, se determinó una incidencia de 1.4 casos por cada 100,000 habitantes, con una mayor frecuencia en hombres (1.6) en comparación con mujeres (1.2), y una prevalencia de 5.4 casos por cada 100,000 habitantes en personas mayores de 18 años (Castro Rodríguez y otros, 2021)

El inicio de la enfermedad puede presentarse de dos maneras principales. En el 65% de los pacientes, comienza con debilidad en alguna extremidad debido a la afectación espinal. En el 33% de los casos, se manifiesta con dificultades para hablar (disfonía) y problemas para tragar (disfagia) debido a una afectación bulbar.

En cuanto a los efectos cognitivos, refiere Rusina y otros (2021) se ha observado que hasta un 40% de los pacientes presentan algún tipo de deterioro en sus funciones cognitivas, y en un 14% de los casos, la enfermedad evoluciona hacia una forma de demencia frontotemporal.

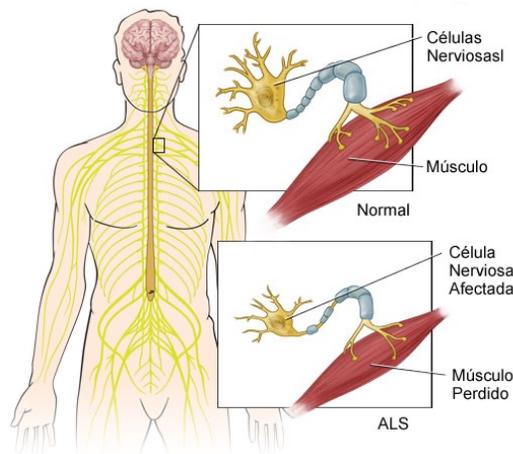
Con respecto al componente hereditario, se estima que el 20% de los pacientes tienen antecedentes familiares de ELA o de demencia frontotemporal, lo que se conoce como "ELA familiar". Explica Roggenbuck y otros (2017) a esclerosis lateral amiotrófica familiar (ELAf) y esporádica (ELAs) comparten similitudes clínicas, aunque la ELAf se caracteriza por un inicio más temprano y una variabilidad mayor en la progresión de la enfermedad, asociada a mutaciones genéticas específicas. A pesar de reconocerse cada vez más características biológicas y genéticas comunes, la distinción entre ambas formas sigue siendo relevante en la práctica clínica. Por último, un aspecto característico de la enfermedad es que suele haber un retraso en su diagnóstico, ya que, en promedio, transcurre alrededor de un año desde la aparición de los primeros síntomas hasta que se confirma la enfermedad.

Fisiopatología

Mecanismos Neurodegenerativos:

Diversos mecanismos celulares y moleculares han sido identificados como factores clave en su fisiopatología. Entre ellos, la acumulación de proteínas anómalas desempeña un papel crucial, ya que proteínas como TDP-43, FUS y SOD1 experimentan un plegamiento anómalo y se agrupan en inclusiones citoplasmáticas dentro de las neuronas motoras, alterando la homeostasis celular y favoreciendo la disfunción neuronal (Scotte y otros, 2015)

La ineficiencia de los mecanismos de degradación proteica, como la vía ubiquitina-proteasoma y la autofagia, agrava la acumulación de estos agregados, acelerando la progresión del daño celular. Paralelamente, el estrés oxidativo y la disfunción mitocondrial contribuyen significativamente a la



Stanford Children's Health (2025)

degeneración neuronal. La producción excesiva de especies reactivas de oxígeno (ROS) causa daño en lípidos, proteínas y ADN, mientras que las alteraciones en la bioenergética mitocondrial afectan la homeostasis del calcio, reduciendo la capacidad de respuesta celular ante condiciones de estrés y aumentando la vulnerabilidad neuronal. (Castro Rodríguez y otros, 2021)

Otro mecanismo fundamental en la neurodegeneración en la ELA es la excitotoxicidad inducida por el glutamato, resultado de una eliminación deficiente de este neurotransmisor en la sinapsis debido a fallas en transportadores como EAAT2. Esta disfunción provoca una sobreestimulación de los receptores NMDA y AMPA, facilitando un ingreso masivo de calcio intracelular, lo que activa vías apoptóticas y necrosantes que aceleran la muerte neuronal. Además, la neuroinflamación crónica juega un papel relevante en la progresión de la enfermedad. Se ha evidenciado una activación desregulada de la microglía y los astrocitos, lo que conduce a la liberación de mediadores proinflamatorios como TNF- α , IL-1 β e IL-6. (Riancho y otros, 2015)

Estas citoquinas generan un ambiente citotóxico que agrava el daño neuronal y contribuye a la degeneración progresiva de las neuronas motoras. Finalmente, las alteraciones en el transporte axonal representan otro factor crítico en la patogénesis de la ELA. La movilización de proteínas, organelos y factores de crecimiento esenciales para la supervivencia celular se ve afectada, interfiriendo con la comunicación neuronal y favoreciendo la degeneración neuronal. En conjunto, estos procesos interconectados generan un entorno celular adverso que contribuye a la progresión de la enfermedad y al deterioro motor característico de los pacientes con ELA.

Factores Genéticos y Ambientales:

Aproximadamente el 5-10% de los casos de ELA son familiares (ELAf), lo que implica una predisposición hereditaria. Entre los genes asociados con esta forma de la enfermedad se destacan varios, como el C9orf72, que es la mutación más común en la ELA familiar y también se ha identificado en algunos casos de ELA esporádica. Otro gen relevante es el SOD1, uno de los primeros en ser identificado en la ELA, cuya mutación puede llevar a la acumulación de proteínas tóxicas en las neuronas motoras (Sabetta, Ferrari, Massimo , & Köks , 2025).

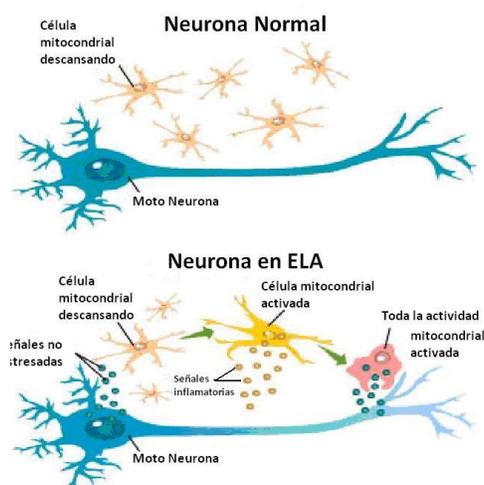
Además, los genes TARDBP y FUS están implicados en la regulación del ARN y la formación de agregados proteicos dentro de las células neuronales, lo que puede afectar su funcionamiento. También se han encontrado alteraciones en los genes OPTN y UBQLN2, que participan en la degradación de proteínas defectuosas; cuando estos mecanismos fallan, contribuyen a la muerte neuronal progresiva (Sabetta y otros, 2025).

En contraste, la mayoría de los casos de ELA son esporádicos, representando entre el 90-95% de los casos, y no presentan una causa genética identificable. Sin embargo, varios factores ambientales se han señalado como posibles contribuyentes al Desarrollo de la enfermedad. La exposición a toxinas como metales pesados y pesticidas ha sido vinculada a un mayor riesgo de padecer ELA (Genotipia, 2024)

También se ha observado que la actividad física intensa en atletas de alto rendimiento puede estar relacionada con la enfermedad, probablemente debido al estrés oxidativo y la inflamación que ocurre en el cuerpo. Traumatismos craneales, especialmente los golpes repetidos en la cabeza, como los que sufren los futbolistas y boxeadores, también se asocian con un riesgo elevado (Crespo Garay, 2024). Además, algunos estudios sugieren que ciertas profesiones que implican exposición a sustancias químicas industriales o electricidad podrían aumentar la prevalencia de la enfermedad (Peritos Legales, 2024). Finalmente, se investiga la relación entre infecciones virales y disfunción inmunológica, ya que algunos estudios sugieren que estas condiciones podrían alterar el sistema inmunológico y contribuir al Desarrollo de la ELA (Bayo Martin, , 2025).

Progresión de la Enfermedad:

En sus primeras etapas, los síntomas iniciales son leves, como debilidad en un brazo o pierna, o dificultades para hablar y tragar, lo que indica el comienzo del daño a las neuronas motoras, ubicadas en la médula espinal y la corteza motora del cerebro. Estas neuronas, encargadas de transmitir señales eléctricas hacia los músculos, empiezan a fallar, lo que interrumpe la señalización normal y provoca una debilidad progresiva (Mayo Clinic, 2025). A medida que la enfermedad avanza, las neuronas motoras se dañan de forma irreversible; los axones de estas células nerviosas, que normalmente transmiten las señales de manera eficiente, se desintegran y pierden, lo que lleva a una atrofia muscular y una debilidad creciente (NIH, 2024).



Esta pérdida neuronal no solo afecta a los músculos de las extremidades, sino que también puede comprometer funciones vitales como la respiración y la deglución. En la fase avanzada de la ELA, el daño se extiende a otras áreas del sistema nervioso, y el paciente pierde la capacidad de moverse, hablar o tragar de forma independiente. (Riancho y otros, 2015). El deterioro de las neuronas motoras respiratorias puede provocar insuficiencia respiratoria, que es una de las principales causas de muerte en los pacientes con ELA.

El daño en las neuronas motoras se caracteriza por el desgaste de la mielina que recubre los axones, lo que impide la conducción eficiente de las señales eléctricas hacia los músculos y lleva a una parálisis progresiva. Además, la acumulación de proteínas tóxicas en las neuronas contribuye a la degeneración neuronal, acelerando el deterioro de las funciones motoras y vitales (NIH, 2024).

Manifestaciones Clínicas

Síntomas Iniciales:

Uno de los primeros signos comunes es la debilidad muscular, que generalmente se presenta en una extremidad, como el brazo o la pierna. Esta debilidad puede ir acompañada de una sensación de torpeza o pérdida de destreza al realizar tareas cotidianas, como escribir o caminar. Otro síntoma frecuente son las fasciculaciones, que son movimientos involuntarios o espasmos de los músculos, a menudo visibles debajo de la piel. (León Núñez y otros, 2018). Estas contracciones musculares pueden causar incomodidad o sensación de rigidez, y son causadas por el daño a las neuronas motoras que controlan los músculos.

Además de la debilidad y las fasciculaciones, muchas personas con ELA experimentan dificultades para hablar o tragar. La disartria, que es la dificultad para articular palabras debido a la debilidad de los músculos involucrados en el habla, es común al principio de la enfermedad. La disfagia, o dificultad para tragar, también puede aparecer, lo que aumenta el riesgo de asfixia o de malnutrición. Estos síntomas iniciales son clave para el diagnóstico, aunque en muchas ocasiones se pueden pasar por alto debido a su aparición gradual y a su similitud con otras condiciones menos graves (Campellone, 2024).

La progresión de sus síntomas sigue un curso lento y desigual, variando considerablemente entre los pacientes, aunque existe un patrón común en su Desarrollo. (Castro Rodríguez y otros, 2021). A medida que la enfermedad avanza, la debilidad y la atrofia muscular se expanden, afectando progresivamente más funciones motoras y vitales, lo que lleva a una pérdida gradual de la independencia.

En la fase inicial de la ELA, los síntomas tienden a ser sutiles y localizados, por lo que pueden pasar desapercibidos. Uno de los primeros signos más comunes es la debilidad muscular localizada, que generalmente afecta una extremidad, como un brazo o una pierna. Esta debilidad puede dificultar la realización de actividades cotidianas como escribir, abotonarse, levantar objetos o caminar. (Reinoso, 2020) En algunos casos, la debilidad muscular se acompaña de fasciculaciones, que son espasmos musculares involuntarios y visibles causados por la irritación de las neuronas motoras. Estos espasmos pueden ser dolorosos y generar incomodidad, aunque a menudo no son notados al principio.

Además de la debilidad y las fasciculaciones, otro síntoma temprano común es la disartria, que implica dificultad para hablar debido a la debilidad de los músculos involucrados en la articulación de palabras. La disfagia, o dificultad para tragar, también puede ser uno de los primeros signos, dificultando la ingesta de alimentos y líquidos y aumentando el riesgo de desnutrición y deshidratación. Estos síntomas suelen desarrollarse lentamente y no siempre son reconocidos inmediatamente como signos de ELA, lo que puede retrasar el diagnóstico temprano.

A medida que la enfermedad progresa, los síntomas se vuelven más evidentes y afectan a un mayor número de áreas del cuerpo. La debilidad muscular se extiende desde la extremidad inicial hacia otras partes del cuerpo, incluidos los músculos de las piernas, los brazos y el tronco. Esto puede generar dificultades para caminar, mantener el equilibrio o realizar movimientos complejos. La atrofia muscular, o pérdida de masa muscular, se hace más pronunciada en esta fase, resultando en una disminución del volumen muscular y una apariencia de flacidez en las extremidades. Esta pérdida de masa muscular también afecta los músculos responsables de las actividades cotidianas, como levantarse de una silla, escribir y comer.

La disartria y la disfagia empeoran a medida que el daño neurológico progresa, lo que dificulta aún más la comunicación y la ingesta de alimentos. Los pacientes en esta etapa pueden necesitar asistencia para comer, y las dificultades para hablar hacen que la interacción social se vea gravemente afectada. A medida que los músculos respiratorios se debilitan, los pacientes pueden experimentar dificultades respiratorias, especialmente durante actividades físicas como caminar o subir escaleras. Además, la debilidad de los músculos respiratorios aumenta el riesgo de infecciones pulmonares, ya que los pacientes tienen dificultades para toser y expulsar las secreciones respiratorias (Reinoso, 2020).

En la fase avanzada de la ELA, la parálisis muscular se extiende a la mayoría de los músculos del cuerpo, incluidos los músculos del tronco, la lengua, la garganta y los músculos respiratorios. Los pacientes se vuelven completamente dependientes de otros para las tareas más básicas, como alimentarse, vestirse, bañarse y moverse. La incapacidad para moverse es total, y los pacientes requieren asistencia total para desplazarse, a menudo utilizando camas especiales o dispositivos de movilidad. La atrofia muscular es generalizada y afecta tanto a los músculos de las extremidades como a los músculos implicados en la respiración.

La disfagia se vuelve más grave, lo que hace que la ingesta de líquidos y alimentos sólidos sea peligrosa, aumentando el riesgo de asfixia y de aspiración hacia los pulmones. El deterioro de los músculos respiratorios, incluidos los del diafragma, provoca una insuficiencia respiratoria progresiva. Los pacientes pueden experimentar dificultades respiratorias incluso en reposo, y la hipoxia (falta de oxígeno en la sangre) se vuelve una complicación crítica. La ventilación asistida mediante un ventilador mecánico puede ser necesaria para mantener la respiración adecuada. Si no se trata, la insuficiencia respiratoria puede ser fatal (Mayo Clinic, 2024).

La disartria empeora, y los pacientes pueden perder por completo la capacidad de hablar. En esta etapa avanzada, muchos pacientes dependen de dispositivos de comunicación electrónica o gestos para interactuar, debido a la pérdida de control sobre los músculos involucrados en la articulación de palabras y en la deglución (Campellone, 2024).

La progresión final de la ELA conlleva parálisis total, afectando casi todos los músculos del cuerpo, incluidos aquellos necesarios para la respiración. La insuficiencia respiratoria se convierte en la principal causa de muerte, ya que los músculos respiratorios dejan de funcionar de manera efectiva, lo que resulta en un déficit crítico de oxígeno y el consiguiente fallo respiratorio. Aunque la esperanza de vida varía según el paciente, la mayoría de las personas con ELA mueren entre 3 y 5 años después de la aparición de los primeros síntomas, aunque algunos pacientes pueden vivir más tiempo, especialmente si reciben ventilación asistida (Escartín, 2024).

Tipos de Presentación:

Esta variabilidad en la presentación inicial de la enfermedad influye en el curso de la enfermedad y en los síntomas que se desarrollan primero. Existen varias formas comunes de inicio de la ELA, que se clasifican en función de las áreas del cuerpo que se ven comprometidas al principio. (León Núñez y otros, 2018)

1. Inicio Espinal

En este tipo de presentación, la ELA comienza afectando los músculos de las extremidades, ya sea en las piernas o los brazos. Este es uno de los inicios más comunes y suele caracterizarse por debilidad muscular localizada en una extremidad, como en un brazo o una pierna. Los pacientes pueden experimentar dificultades para realizar tareas cotidianas como caminar, escribir, levantar objetos o subir escaleras. En las primeras etapas, los síntomas pueden ser leves y confundirse con otros trastornos musculares, por lo que el diagnóstico temprano puede ser complicado.

2. Inicio Bulbar

La enfermedad afecta las neuronas motoras que controlan los músculos involucrados en el habla, la deglución y la respiración. Este tipo de presentación es menos común que el inicio espinal, pero sus síntomas iniciales suelen ser bastante específicos. Los pacientes experimentan dificultades para hablar (disartria), con una voz débil o nasal, y pueden notar que su habla se vuelve más difícil de entender. Además, la disfagia, o dificultad para tragar, es un síntoma temprano frecuente, lo que puede aumentar el riesgo de aspiración de alimentos y líquidos, así como la desnutrición y deshidratación.

3. Inicio Pseudobulbar

Se refiere a la afección de los músculos que controlan la cara, la lengua y la garganta, pero que no está relacionado directamente con la zona bulbar del cerebro. En este caso, los pacientes pueden experimentar dificultad para controlar las expresiones faciales, lo que puede dar lugar a una apariencia rígida en el rostro, también conocida como distrofia facial. Además, pueden presentar dificultades para hablar y deglutir, con los síntomas de la disartria y la disfagia siendo prominentes. Aunque el inicio pseudobulbar también involucra problemas con el habla y la deglución, suele ser menos severo que el inicio bulbar.

4. Inicio Respiratorio

En casos raros, la ELA puede tener un inicio respiratorio, donde los primeros síntomas son relacionados con las dificultades para respirar. Este tipo de presentación está asociado con el debilitamiento de los músculos respiratorios, incluidos el diafragma y los músculos intercostales, lo que lleva a dificultades para realizar esfuerzos físicos o incluso para respirar normalmente en reposo. Los pacientes pueden experimentar falta de aliento, especialmente al hacer actividades físicas ligeras, y pueden tener dificultades para toser o expulsar secreciones respiratorias, lo que aumenta el riesgo de infecciones pulmonares.

5. Inicio Segmentario

Ocurre cuando los síntomas se limitan a una región particular del cuerpo, como un solo brazo, una pierna o una parte de la cara. En esta forma de presentación, los síntomas son inicialmente más localizados y se extienden gradualmente hacia otras áreas a medida que la enfermedad progresa. Los pacientes pueden notar debilidad muscular en una parte específica del cuerpo, lo que puede llevar a una dificultad en la movilidad o en la ejecución de tareas motoras complejas, como caminar o escribir.

Entre las principales complicaciones de la ELA se encuentran la dificultad para tragar (disfagia), los problemas en la articulación del habla (disartria) y la insuficiencia respiratoria. La disfagia es un problema frecuente en personas con ELA, especialmente cuando la enfermedad afecta los músculos encargados de la deglución. Esto puede provocar dificultad para ingerir alimentos, líquidos e incluso saliva, lo que aumenta el riesgo de asfixia y neumonía por aspiración. (León Núñez y otros, 2018).

Además, la incapacidad para alimentarse adecuadamente puede llevar a desnutrición y deshidratación, lo que afecta la salud general del paciente. En el ámbito social, la disfagia también puede generar aislamiento y ansiedad, ya que dificulta la interacción en actividades como las comidas en compañía.

Por otro lado, la disartria se presenta cuando los músculos que controlan el habla, como los de la lengua y los labios, se debilitan. Esto ocasiona dificultades para pronunciar palabras con claridad, lo que puede hacer que la comunicación verbal se vuelva incomprensible. A medida que la enfermedad avanza, los pacientes pueden perder por completo la capacidad de hablar, lo que impacta significativamente su vida social y emocional. En estos casos, el uso de tecnologías de asistencia se vuelve esencial para la comunicación (Mayo Clinic, 2023).

Finalmente, la insuficiencia respiratoria es una de las complicaciones más graves y se manifiesta en las etapas avanzadas de la enfermedad. La debilidad progresiva de los músculos respiratorios, como el diafragma, reduce la eficiencia de la respiración y dificulta la oxigenación del organismo. Esto puede derivar en hipoxia y dificultad para eliminar secreciones, aumentando el riesgo de infecciones pulmonares como la neumonía. Sin un tratamiento adecuado, esta insuficiencia es una de las principales causas de fallecimiento en pacientes con ELA (NIH, 2022).

Enfoque Diagnóstico

La evaluación neurológica, según Valin Villanueva & Cardona Portela (2025) tiene como objetivo evaluar de manera detallada la función motora y los reflejos de los pacientes para identificar los signos de deterioro neurológico y monitorear la progresión de la enfermedad. Se realizan pruebas para determinar el grado de debilidad muscular en diversas partes del cuerpo, como los brazos, las piernas y el tronco. Se observa si el paciente tiene dificultades para realizar movimientos voluntarios como levantar los brazos, caminar o ponerse de pie. La asimetría en la debilidad puede ser un indicador clave del inicio de la enfermedad. La atrofia o disminución del volumen muscular es otro signo característico de la ELA.

El examen incluye la palpación y observación de los músculos para detectar pérdida de masa muscular, especialmente en las extremidades. Las fasciculaciones son espasmos musculares involuntarios que a menudo ocurren en las primeras etapas de la ELA. Durante el examen, el neurólogo puede observar la presencia de estas contracciones, que son indicativas del daño de las neuronas motoras. El neurólogo evalúa la capacidad del paciente para coordinar movimientos complejos. Esto puede incluir pruebas como caminar en línea recta, tocarse la nariz con los dedos o realizar movimientos repetitivos, lo que ayuda a identificar signos de deterioro en la motricidad fina y gruesa (Femat Roldán, 2023).

Reflejos Tendinosos Profundos como los reflejos de la rodilla, el tobillo y el codo son evaluados para detectar hiperreflexia (reflejos exagerados) o arreflexia (ausencia de reflejos), que pueden indicar la disfunción de las neuronas motoras. En los primeros estadios de la ELA, es común observar reflejos hiperactivos, ya que las neuronas motoras superiores se ven afectadas, pero a medida que avanza la enfermedad, la pérdida de actividad refleja puede ser evidente. Los reflejos que involucran la piel, como el reflejo abdominal, se denominan Reflejos Superficiales también se examinan para identificar alteraciones que puedan sugerir daño en las vías neuronales. (León Núñez y otros, 2018) (Femat Roldán, 2023)

La Electromiografía (EMG) y Estudios de Conducción Nerviosa son pruebas esenciales en la evaluación de la ELA, ya que permiten analizar la función de los nervios y músculos. La primera, mide la actividad eléctrica de los músculos en reposo y durante la contracción. En la ELA, la EMG puede revelar signos de denervación crónica, como fibrilaciones y fasciculaciones, que indican un daño en las neuronas motoras. A diferencia de la Electromiografía (EMG) los Estudios de conducción nerviosa que se encargan de evaluar la velocidad y eficacia con la que los nervios transmiten impulsos eléctricos. Estas pruebas ayudan a descartar otras patologías, como neuropatías periféricas o miastenia gravis, que pueden causar síntomas similares a los de la ELA (Yuan y otros, 2025).

La Resonancia Magnética (RM) se utiliza principalmente para descartar otras afecciones que pueden simular los síntomas de la ELA. Aunque la RM no es una prueba definitiva para diagnosticar esta enfermedad, sí permite identificar anomalías estructurales en el cerebro y la médula espinal, como: hernias discales cervicales que pueden comprimir la médula espinal, esclerosis múltiple, que puede presentar síntomas neuromusculares similares, tumores o lesiones que afecten las vías motoras, cabe recalcar que si la RM no muestra alteraciones significativas, esto apoya el diagnóstico clínico de ELA al descartar otras posibles causas de los síntomas (Yuan y otros, 2025).

Pruebas Genéticas:

Son especialmente relevantes en los casos de ELA familiar, que representa aproximadamente el 5-10% de los casos de la enfermedad. Estas pruebas buscan identificar mutaciones en genes asociados con la ELA, C9orf72 (la mutación más común en ELA familiar), SOD1, TARDBP y FUS, entre otros. El análisis genético permite confirmar el origen hereditario de la enfermedad, orientar el consejo genético para familiares y, en algunos casos, influir en la elección de tratamientos experimentales dirigidos a mutaciones específicas. (Castro Rodríguez y otros, 2021)

V. Tratamiento y Manejo

Tratamientos Farmacológicos:

El primer fármaco aprobado para la ELA y actúa reduciendo la liberación de glutamato es el Riluzol, un neurotransmisor que en exceso puede dañar las neuronas motoras. Se ha demostrado que puede prolongar la supervivencia en algunos meses y retrasar la necesidad de ventilación asistida (Carvalho, 2023).

Un antioxidante es el Edaravone el cual ayuda a reducir el estrés oxidativo, un proceso involucrado en la degeneración neuronal. Su uso puede retrasar modestamente el deterioro funcional en algunos pacientes en etapas tempranas de la enfermedad, ya que el estrés oxidativo desempeña un papel importante en la fisiopatología de las enfermedades neurodegenerativas dado que participa en multitud de mecanismos que inducen la oxidación de ácidos nucleicos, proteínas y lípidos, contribuyendo con ello, al daño cerebral progresivo. (Sienes Bailo y otros, 2022).

Manejo de Síntomas:

Para mejorar la calidad de vida para el paciente se pueden usar dispositivos como la ventilación no invasiva (VNI) pueden mejorar la respiración y prolongar la supervivencia además se recomienda adaptar la alimentación con dietas de fácil deglución y, en casos avanzados, el uso de una sonda de gastrostomía el uso de medicamentos como los relajantes musculares (baclofeno o tizanidina) pueden aliviar la rigidez y los calambres musculares. Analgésicos y terapia física también pueden ser útiles y en fases avanzadas, la pérdida del habla puede ser compensada con dispositivos de comunicación alternativa, como sistemas controlados con el movimiento ocular (Recuero Bodas, 2021).

Cuidados Paliativos:

La atención paliativa según Scull Torres (2018) es clave en la ELA, ya que ayuda a controlar los síntomas, aliviar el sufrimiento para ello es necesario un equipo multidisciplinario, que incluye neurólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y especialistas en cuidados paliativos, trabaja para brindar apoyo integral al paciente y su familia se abordan aspectos físicos, emocionales y psicológicos, proporcionando estrategias para el manejo del estrés, la ansiedad y la depresión. La

planificación anticipada de cuidados permite tomar decisiones informadas sobre intervenciones médicas, respetando los deseos del paciente.

Investigación en Curso:

La comunidad científica sigue explorando nuevas terapias para la ELA, con enfoques prometedores como:

- Terapias génicas las cuales tienen como finalidad el corregir mutaciones genéticas asociadas a la ELA familiar.

- Los medicamentos neuroprotectores son estudios en curso investigan compuestos que podrían proteger las neuronas motoras y ralentizar la progresión de la enfermedad.

- Aunque aún en fase experimental el tratamiento con las células madres se está estudiando su potencial para regenerar tejido neuronal dañado.

- Algunos ensayos clínicos buscan bloquear la inflamación crónica asociada a la neurodegeneración con ayuda de la inmunoterapia y moduladores inflamatorios

VI. Investigación y Avances

Investigación Genética:

El estudio de la genética ha permitido identificar varias mutaciones asociadas con la ELA, lo que ha contribuido a una mejor comprensión de la enfermedad y al Desarrollo de tratamientos personalizados. Se han identificado más de 30 genes relacionados con la ELA, siendo C9orf72, SOD1, TARDBP y FUS los más relevantes, la mutación en C9orf72 es la más común en la ELA familiar y también está presente en algunos casos de ELA esporádica, estudios recientes han revelado que estas mutaciones afectan procesos celulares clave, como la acumulación de proteínas tóxicas y el mal funcionamiento de las mitocondrias, los avances en la secuenciación genética han permitido desarrollar modelos experimentales más precisos para estudiar la enfermedad y probar nuevas terapias dirigidas (Genotipia, 2024).

Tecnología y Apoyo:

Los avances tecnológicos han mejorado significativamente la calidad de vida de los pacientes con ELA, ayudando en la movilidad, comunicación y autonomía. Los dispositivos de comunicación asistida son sistemas de seguimiento ocular permiten a los pacientes escribir y comunicarse mediante movimientos oculares, facilitando la interacción con su entorno en compañía con los avances en robótica han permitido desarrollar exoesqueletos y sillas de ruedas controladas por la mirada o por comandos cerebrales, aumentando la independencia de los pacientes con las tecnologías de hogar

inteligente permiten a los pacientes controlar luces, puertas y otros dispositivos mediante comandos de voz o movimientos oculares, la mejoras en los ventiladores portátiles han facilitado la respiración asistida, prolongando la supervivencia y mejorando el confort de los pacientes. (Mouzo, 2025)

VII. Perspectivas y Apoyo del Paciente

Calidad de Vida:

Para mejorar la calidad de vida, es fundamental contar con apoyo psicológico, terapia ocupacional y herramientas de comunicación que permitan a los pacientes mantener su autonomía y relaciones sociales el mayor tiempo posible. La progresión de la enfermedad puede generar ansiedad, depresión y frustración debido a la pérdida de independencia. La incapacidad para realizar actividades cotidianas y comunicarse con facilidad puede afectar la autoestima y la motivación añadiendo la dificultad para hablar y moverse puede provocar aislamiento social. Actividades comunes, como compartir una comida o conversar con amigos, pueden volverse complicadas, lo que puede llevar a los pacientes a evitar interacciones sociales.

Organizaciones de Apoyo:

Existen diversas organizaciones que ofrecen información, recursos y apoyo a pacientes con ELA y sus familias. Algunas de las más reconocidas incluyen: La Asociación Internacional de la ELA (International Alliance of ALS/MND Association) la cual Ofrece información global sobre la enfermedad, investigaciones y apoyo a pacientes, la ALS Association (ALSA) con sede en EE. UU., proporciona apoyo a pacientes, promueve la investigación y ofrece programas de ayuda para familias, la Fundación Luzón (España) la cual Brinda asistencia a pacientes con ELA y fomenta la investigación para encontrar tratamientos, la Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA) ofrece orientación y apoyo a pacientes y cuidadores en España y Project MinE da la iniciativa internacional enfocada en la investigación genética de la ELA, con el objetivo de encontrar nuevas terapias. (Escartín, 2024)

Historias de Pacientes:

Paola Roldán, una mujer ecuatoriana de 42 años diagnosticada con esclerosis lateral amiotrófica (ELA), logró que la Corte Constitucional de Ecuador reconociera su derecho a una muerte digna, legalizando así la eutanasia en el país. En el caso de Paola, la enfermedad avanzó rápidamente, dejándola con una discapacidad del 95%. Desde hace más de tres años, está postrada en una cama, asistida por respiración artificial y cuidados constantes.

En agosto de 2023, Paola presentó una demanda ante la Corte Constitucional para que se reconociera su derecho a una muerte digna. Durante la audiencia de su caso, celebrada el 20 de noviembre de 2023, compareció a través de videoconferencia desde su cama, asistida por respiración artificial y cuidada en todo momento por su esposo. Expresó: "He vivido una vida plena y sé que lo único que merezco es una muerte con dignidad". (Cereceda, 2024)

El 7 de febrero de 2024, la Corte falló a favor de su demanda, reconociendo su derecho a acceder a la eutanasia. Aunque no declaró inconstitucional el artículo 144 del Código Penal, que sanciona el homicidio, aprobó su “constitucionalidad condicionada” (Cereceda, 2024). Esto significa que un médico puede realizar el procedimiento de eutanasia sin ser penalizado, siempre que se cumplan ciertas condiciones, como el consentimiento libre, informado e inequívoco del paciente que sufre una enfermedad grave e incurable o una lesión irreversible que le cause intenso sufrimiento.

La Corte también ordenó la elaboración de una ley que regule el procedimiento de la eutanasia. La Defensoría del Pueblo tiene seis meses para preparar el proyecto de ley, mientras que la Asamblea Nacional dispone de un año para debatir y aprobar la normativa. Además, el Ministerio de Salud Pública debe elaborar un reglamento en un plazo de dos meses.

Paola recibió la noticia “conmovida y con alivio”, agradeciendo a quienes la apoyaron en su lucha. Su caso no solo representa un hito personal, sino que también sienta un precedente en Ecuador para el reconocimiento del derecho a una muerte digna. (Escartín, 2024)



Conclusiones

- La ELA es una enfermedad neurodegenerativa de etiología multifactorial, caracterizada por la afectación de neuronas motoras superiores e inferiores, lo que conduce a una progresiva debilidad muscular y eventual insuficiencia respiratoria.
- La fisiopatología de la ELA involucra complejos mecanismos neurodegenerativos, incluyendo la acumulación de proteínas anómalas, estrés oxidativo, excitotoxicidad por glutamato y neuroinflamación crónica, que convergen en la degeneración de las neuronas motoras.
- La presentación clínica de la ELA es variable, manifestándose a través de síntomas iniciales como debilidad muscular, fasciculaciones, disartria o disfagia, con una progresión que lleva a la parálisis y complicaciones respiratorias.
- El diagnóstico de la ELA se fundamenta en la evaluación neurológica, estudios de electromiografía y conducción nerviosa, y resonancia magnética, con pruebas genéticas adquiriendo relevancia en la identificación de casos de ELA familiar.
- El manejo de la ELA se centra en estrategias farmacológicas para retrasar la progresión, el

control de síntomas mediante terapias de apoyo y cuidados paliativos, mientras la investigación explora terapias génicas y neuroprotectoras.

Enfermería y Bioética:

Principios, dilemas y decisiones éticas en el cuidado de la salud

COMPILADORES:

DRA. CRUZ XIOMARA PERAZA DE APARICIO

FCTA YOEL LÓPEZ GAMBOA PHD

La bioética se ha convertido en una disciplina esencial para guiar la toma de decisiones en medio de los rápidos avances científicos y tecnológicos. Sus principios fundamentales, que incluyen la autonomía, la beneficencia, la no maleficencia y la justicia, ofrecen un marco ético para enfrentar los dilemas que surgen en la práctica clínica, la investigación y las políticas de salud. A lo largo de su evolución histórica, la bioética ha ampliado su alcance, pasando de la ética médica tradicional a abordar cuestiones más amplias como la ética ambiental, la investigación con animales y la inteligencia artificial.




EDICIONES
GESICAP

ISBN: 978-9942-626-29-5



9 789942 626295