

## Errores diagnósticos: reflexiones sobre la importancia de la precisión en medicina genética

### Diagnostic errors: reflections on the importance of precision in genetic medicine

Diana Margarita Niño Mora<sup>1</sup>, Daniela Lynett Florez<sup>2</sup>, María Paola Lubo<sup>3</sup>, María Alejandra Guardiola Riveros<sup>4</sup>, Ana María Granada Copete<sup>5</sup>, Sebastián Forero Amezcuita<sup>6</sup>, Lev Ramírez<sup>7</sup>, Laura Rojas Arbelaez<sup>8</sup>, Luis Gustavo Celis Regalado<sup>9</sup>.

1, 4 y 6 MD en Medicina, Semillero de Investigación de Biología Molecular y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de La Sabana, Chía, Cundinamarca, Colombia.

2, 3, 7 y 8 Estudiante de Medicina, Semillero de Investigación de Biología Molecular y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de La Sabana, Chía, Cundinamarca Colombia.

5 MD en Medicina, Departamento de Bioética, Universidad del Bosque, Bogotá, Colombia.

9 MSC en Biología con énfasis en Genética Humana, Semillero de Investigación de Biología Molecular y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de La Sabana, Chía, Cundinamarca, Colombia.

✉ Contacto de correspondencia: Diana Margarita Niño Mora diananimo@unisabana.edu.com

## RESUMEN

El error médico puede surgir en cualquier etapa de la atención sanitaria, afectando a profesionales de todas las especialidades y teniendo graves repercusiones en pacientes y sus familias. En el ámbito de la medicina genética, los errores diagnósticos son especialmente críticos, destacando la necesidad de precisión y la importancia de un enfoque multimodal. La Medicina Personalizada de Precisión (MPP), basada en los seis pilares de precisión, predicción, personalización, prevención, participación y población, es esencial para mejorar la exactitud diagnóstica. Aunque la integración de datos genómicos ha revolucionado el diagnóstico, es crucial considerar la evidencia en su contexto, teniendo en cuenta los valores del paciente y los recursos disponibles. Además, el fenotipo reverso emerge como una estrategia innovadora para identificar variantes genéticas patogénicas al correlacionar con características clínicas específicas. A través de un caso clínico de una mujer diagnosticada erróneamente con síndrome de Turner debido a un análisis paraclínico incorrecto, el artículo aborda la responsabilidad profesional y el dilema ético de los errores diagnósticos. Se ofrece un análisis integral desde las perspectivas médica y bioética, identificando causas, consecuencias y lecciones para la práctica clínica, y revisando brevemente el aborto recurrente y el síndrome de Turner para evitar diagnósticos erróneos.

**Palabras clave:** Errores diagnósticos, errores médicos, medicina de precisión, cariotipo, síndrome de Turner.

### Cómo citar:

Niño Mora, D. M., Florez, D. L., Lubo, M. P., Guardiola Riveros, M. A., Granada Copete, A. M., Forero Amézquita, S., Ramírez, L., Rojas Arbelaez, L., & Celis Regalado, L. G. Errores diagnósticos: reflexiones sobre la importancia de la precisión en medicina genética. *Revista Ciencia Y Salud Integrando Conocimientos*, 8(4), 17-31. <https://doi.org/10.34192/cienciasalud.v8i4.768>

Recibido: 05/Feb/2024

Aceptado: 30/Oct/2024

Publicado: 13/Dic/2024

## ABSTRACT

Medical errors can occur at any stage of patient care, affecting professionals across all specialties and having serious repercussions for patients and their families. In the field of genetic medicine, diagnostic errors are particularly critical, highlighting the need for precision and the importance of a multimodal approach. This article examines



the implications of diagnostic errors in genetics, emphasizing the urgent need for technological advancements and updated protocols. Precision Medicine (PM), based on the six pillars of Precision, Prediction, Personalization, Prevention, Participation, and Population, is essential for improving diagnostic accuracy. While the integration of genomic data has revolutionized diagnosis, it is crucial to contextualize the evidence, considering patient values and available resources. Additionally, reverse phenotyping emerges as an innovative strategy to identify pathogenic genetic variants by correlating them with specific clinical features. Through a clinical case of a woman erroneously diagnosed with Turner syndrome due to incorrect paraclinical analysis, the article addresses professional responsibility and the ethical dilemma of diagnostic errors. An integral analysis is provided from both medical and bioethical perspectives, identifying causes, consequences, and lessons for clinical practice, and briefly reviewing recurrent miscarriage and Turner syndrome to avoid diagnostic errors.

**Keywords: Diagnostic errors, medical errors, precision medicine, karyotype, Turner syndrome.**

## INTRODUCCIÓN

Los errores médicos representan un desafío significativo en la práctica clínica con implicaciones éticas, legales y profesionales. En este marco, resulta fundamental definir y contextualizar los conceptos claves que sustentan el análisis de dichos errores.

El término *lex artis*, también conocido como estado del arte médico, se refiere al conjunto de normas o criterios, que basados en conocimientos, habilidades y destrezas, el médico debe aplicar de forma eficiente en la situación de un enfermo y que universalmente fueron aceptados por sus pares (1). Un error médico se define como cualquier falla ocurrida durante la atención de salud que cause daño al paciente, sin que exista mala fé (2). A su vez, el término error describe el efecto o consecuencia no deseada de una acción particular (3), mientras que lesión se refiere al daño resultante de la atención médica (3). Otros términos relacionados incluyen incidente, que es un error sin consecuencia lesiva (3) y accidente, que es un error que provocó una lesión (3).

Dentro de los errores médicos, los errores diagnósticos destacan por su impacto en la seguridad del paciente al involucrar fallas en el proceso de identificación de la etiología y naturaleza de una enfermedad. La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que aproximadamente el 5% de los adultos en países de altos ingresos experimentan errores diagnósticos anualmente lo que subraya la magnitud de este problema (4). Mahumud et al. (2020) reportan cerca de 850,000 errores diagnósticos anuales en países desarrollados (5). Estos errores frecuentemente se deben a deficiencias en la interpretación de pruebas, sesgos cognitivos y problemas en la comunicación interdisciplinaria, especialmente durante la transición de la información desde la ordenación de pruebas hasta su análisis, interpretación y seguimiento clínico (4).

La clasificación de los errores diagnósticos ha evolucionado con el tiempo. Kassirer y Kopelman (1989) establecieron una taxonomía que distingue tres categorías: errores sin culpa, relacionados con el sistema y cognitivos. Los errores sin culpa surgen de factores externos al clínico, como presentaciones atípicas de enfermedades. Los errores relacionados con el sistema incluyen barreras técnicas y organizativas que dificultan el proceso diagnóstico. Los errores cognitivos, derivados de deficiencias en el conocimiento y las habilidades críticas, son los más complejos de mitigar y tienen un impacto significativo en la calidad del diagnóstico. Berner y Graber (2008), Croskerry (2008) y Friedman et al. (2005) identificaron defectos en la percepción, heurísticas sesgadas y la tendencia a establecer un diagnóstico definitivo prematuramente como ejemplos de errores cognitivos, influenciados por exceso o falta de confianza. Schiff et al. (2005, 2009) ampliaron esta clasificación al delinear siete etapas del proceso diagnóstico: acceso y presentación, recolección de

antecedentes, examen físico, pruebas, evaluación, derivación y seguimiento, cada una susceptible a errores con diversas implicaciones para el paciente (6,7).

En este contexto, la Medicina Personalizada de Precisión (MPP) emerge como un enfoque avanzado que optimiza la atención médica mediante la integración de datos genómicos, ambientales y de estilo de vida (8). La MPP se basa en seis pilares fundamentales: Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa, Poblacional y de Precisión, permitiendo una clasificación detallada de los pacientes y una personalización efectiva de las intervenciones clínicas. Su implementación requiere una integración multidisciplinaria robusta y un manejo riguroso de la información genómica, fundamentado en evidencias sólidas (9,10). Aunque la disponibilidad de información genómica ha revolucionado el diagnóstico, el manejo de variaciones genéticas y los tratamientos personalizados, es crucial reconocer que la evidencia aislada no es suficiente para tomar decisiones clínicas (11). Estas deben ser contextualizadas teniendo en cuenta los valores y preferencias del paciente y los recursos disponibles, para garantizar la eficacia terapéutica y la equidad del sistema sanitario en su conjunto (12).

Adicionalmente, el fenotipado reverso emerge como una estrategia innovadora. Este enfoque inicia con la identificación de variantes genéticas potencialmente patogénicas, las cuales se analizan en relación con las características clínicas de los pacientes para guiar la evaluación fenotípica (13). Se examina si las características clínicas de los pacientes portadores de estas variantes coinciden con el fenotipo y el patrón de herencia descritos en la literatura médica. El modelo genotipo-fenotipo ha demostrado ser particularmente eficaz en enfermedades con alta heterogeneidad y fenotipos complejos, permitiendo la detección de variantes genéticas causantes en genes responsables de enfermedades sindrómicas mendelianas, incluidas diversas enfermedades renales (14,15). Además, este enfoque facilita la extensión y refinamiento de fenotipos asociados a genes específicos, siendo esencial para identificar variantes genéticas causantes en casos donde el fenotipo observado no coincide con el diagnóstico genético inicial (16).

Por lo anterior, el objetivo de este artículo es analizar los errores médicos desde una perspectiva bioética, utilizando un caso clínico para profundizar en la comprensión de la responsabilidad profesional y las implicaciones asociadas. Se busca examinar el dilema ético enfrentado tanto por el profesional de la salud como por el paciente debido a un diagnóstico incorrecto. Adicionalmente, se ofrece un análisis exhaustivo de la situación desde los puntos de vista médico y ético, con el propósito de identificar posibles causas y consecuencias de los errores diagnósticos, y proporcionar enseñanzas valiosas que puedan ser aplicadas por los profesionales de la salud. El artículo también aborda brevemente el aborto recurrente y el síndrome de Turner para evitar interpretaciones diagnósticas erróneas.

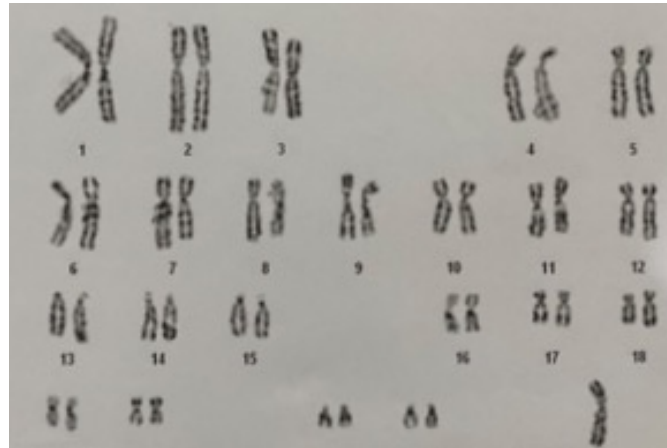
## **MATERIALES Y MÉTODOS**

La aplicación de la metodología de revisión, se aplica a partir de la remisión de un caso que requirió una segunda valoración por la sospecha de un diagnóstico no concluyente posterior a un análisis citogenético. Para el abordaje del error médico se realizó una lectura previa sobre la bibliografía disponible, se generó una búsqueda en las bases de datos de Google Scholar y PubMed con los términos de error médico y se limitó la búsqueda al período comprendido entre enero del 2009 y enero del 2024. Posteriormente, con los mismos filtros se generó una búsqueda específica para el aborto recurrente, el síndrome de Turner y mosaicismo Turner. Se realizó una revisión e interpretación de la literatura encontrada con el fin de generar un análisis desde el punto de vista bioético y a detalle del error médico y su importancia en la medicina genética.

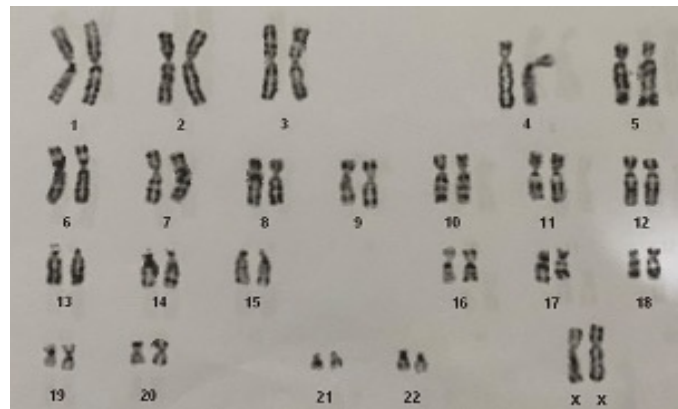
## **Resultados**

Paciente femenina de 32 años con antecedentes de infertilidad de varios años de evolución. Ha cursado con cuatro gestaciones, tres de ellas terminadas en aborto espontáneo (G4A3). No se reportan antecedentes familiares, patológicos, farmacológicos, tóxicos ni alérgicos de relevancia.

Tras dos abortos y múltiples intentos fallidos de concepción, se solicita la realización de un cariotipo. El análisis citogenético revela la presencia de un posible mosaicismo para el síndrome de Turner, determinado mediante técnica de bandeado G. Los resultados muestran dos líneas celulares: una con 13 metafases que presenta una composición cromosómica 45,XO (**Figura 1**) y otra con 12 metafases con una composición 46,XX (**Figura 2**). Este hallazgo sugiere un trastorno genético como la posible causa de los abortos recurrentes.



**Figura 1.** Cariotipo con composición cromosómica 45,XO con 13 metafases, correspondiente a un posible síndrome de Turner. **Fuente:** Tomado de la historia clínica de la paciente.



**Figura 2.** Cariotipo con composición cromosómica 46,XX con 12 metafases, correspondiente a un cariotipo normal. **Fuente:** Tomado de la historia clínica de la paciente.

A pesar del diagnóstico inicial, la paciente manifiesta su deseo de continuar con la búsqueda de la maternidad. Tras un nuevo aborto espontáneo, busca una segunda opinión en consultoría genética, donde se decide realizar un nuevo cariotipo para orientar mejor las estrategias reproductivas.

Dos meses después, la paciente acude a una consulta de seguimiento. Aunque el espermograma realizado en ese momento muestra resultados inconclusos, las pruebas hormonales, incluida la TSH (3.26  $\mu$ IU/mL), se encuentran dentro de rangos de normalidad. Se diagnostica pérdida recurrente del embarazo. Aproximadamente un mes después, un nuevo espermograma revela una disminución en la movilidad espermática rápida y la paciente consulta nuevamente por amenorrea. Se realiza una ecografía vaginal que reporta un endometrio secretor de 12 mm y ovarios multifoliculares, estableciéndose un diagnóstico de anovulación, para lo cual se prescribe Duphaston para inducir la menstruación.

Posterior a 8 semanas, durante un seguimiento ecográfico y citológico, la paciente presenta sangrado profuso y dolor abdominal. La ecografía revela un endometrio engrosado sin evidencia de saco gestacional, sugiriendo un aborto en curso. Se administra Misoprostol para la evacuación uterina y se realizan controles seriados de beta-HCG. Las ecografías subsecuentes confirman la presencia de restos ovulares corroborando la pérdida gestacional. Se brinda apoyo psicológico debido al impacto emocional asociado al aborto.

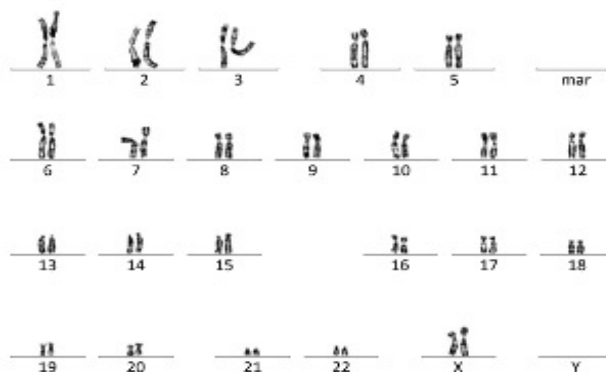
Transcurrido un mes, una ecografía transvaginal detecta una masa mixta en la fosa ilíaca derecha sospechosa de cuerpo lúteo hemorrágico, por lo que la paciente es remitida a urgencias para una evaluación más detallada y manejo oportuno.

Al cabo de ocho meses desde la primera consulta, la paciente presenta un resultado positivo de beta-HCG de 2277 mUI/mL, indicando un nuevo embarazo. Una ecografía inicial confirma la presencia de un saco gestacional intrauterino sin apéndices embrionarios visibles, sugiriendo una gestación de menos de 4 semanas. Se diagnostica síndrome antifosfolípido tras pruebas bioquímicas positivas y se inicia tratamiento con Enoxaparina (40 mg subcutánea diaria), ácido acetilsalicílico (100 mg diarios), Progesterona (200 mg vaginal cada 12 horas) y ácido fólico (5 mg diarios). Se instruye a la paciente para continuar con este régimen sin interrupciones.

Pasado un mes, una ecografía confirma una gestación intrauterina de 6.2 semanas con una frecuencia cardíaca fetal de 144 latidos por minuto. Se observa un cuerpo lúteo en el ovario izquierdo y una imagen en vidrio esmerilado de 4 x 3 cm en el ovario derecho. El tratamiento con Enoxaparina y ácido acetilsalicílico continúa y se añade un suplemento de calcio y vitamina D para apoyar el desarrollo prenatal. La paciente es citada para un seguimiento en tres semanas y se le indica realizar un test prenatal no invasivo en las semanas 11-12 de gestación.

Tres meses después, la paciente se encuentra en la semana 20 de gestación según ecografía y continúa con su tratamiento anticoagulante. La ecografía detallada muestra un desarrollo fetal normal, con una frecuencia cardíaca de 156 latidos por minuto. Se programa una interconsulta con perinatología para el manejo continuo de su condición y la anticoagulación. La paciente no presenta edema, su presión arterial se mantiene dentro de los rangos normales y presenta una adecuada ganancia de peso gestacional.

En el nuevo cariotipo de banda G, se analizan un total de 30 metafases (Figura 3), concluyendo una composición cromosómica de 46,XX, es decir, un cariotipo normal. Este hallazgo, cumple con los criterios establecidos para la interpretación citogenética, permite descartar la causa genética como explicación para sus abortos recurrentes, lo que conduce a una nueva investigación para determinar la etiología subyacente.



**Figura 3.** Cariotipo normal con composición cromosómica 46,XX con 30 metafases realizado para corroborar el resultado del posible Mosaico Turner. **Fuente:** Tomado de la historia clínica de la paciente.

Cabe destacar que todos los cariotipos se realizan con el previo consentimiento informado de la paciente, cumpliendo con los requisitos de laboratorio necesarios para su procesamiento. Las muestras de sangre periférica (5 ml) son cultivadas en un medio con fitohemaglutinina y suero bovino fetal y posteriormente se utiliza la coloración de Giemsa para la visualización de las bandas cromosómicas.

## Discusión

### La práctica médica

El ejercicio médico participa de manera activa en la búsqueda de un diagnóstico correcto para dar un tratamiento óptimo a los pacientes, el cual se basa en el precepto señalado de Hipócrates “primum non nocere” en español, primero no hacer daño; y el postulado de Avedis Donabedian de “procurar para los pacientes el máximo beneficio, exponiéndolos al mínimo riesgo” (2).

La práctica médica está acompañada de los principios bioéticos con el fin de preservar la dignidad humana, además de velar por los derechos humanos durante la toma de decisiones en la atención de la salud. Para que de esta manera, se logre garantizar una adecuada práctica, que tiene como objetivo establecer y fortalecer la relación médico-paciente.

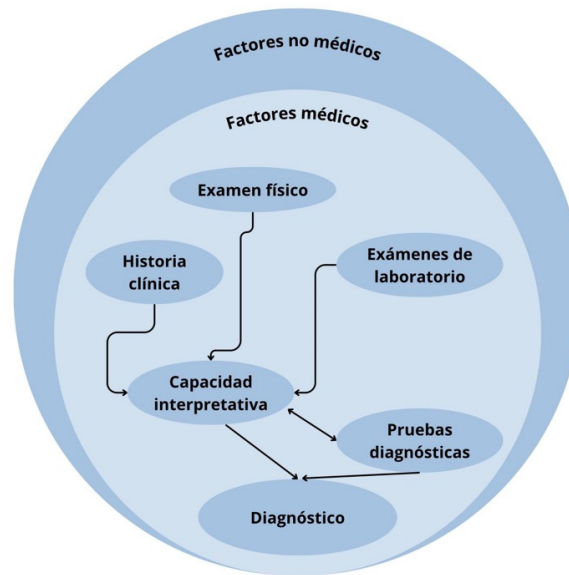
Por otra parte, es importante mencionar que el error médico acompaña la labor médica, ya que, al igual que en la cotidianidad, el error es inherente a cualquier acción humana y son frecuentes en nuestra práctica. El concepto de error médico puede ser entendido de diversas formas derivadas del proceso y de su resultado, independiente del daño que pueda ocasionar pero siempre se manifiesta como un acto no intencional, refiriéndose a su misma definición (17).

### Error médico

Como bien se ha dicho, el error médico es cualquier falla ocurrida durante el proceso de atención en salud que causa algún tipo de daño al paciente y en el que no existe mala fe. En 1999, el Instituto de Medicina en su informe “To Err is Human: Building a Safer Health System” definió el error médico como “la falla de una acción planeada en completarse como pretendía, o la aplicación de un plan equivocado para alcanzar un objetivo” (18). Como un intento por categorizar dichos errores, Lucian Leape y colaboradores, en 1993, los clasificaron en diagnósticos, terapéuticos, preventivos y de otro tipo. Esta categorización es útil para agrupar errores sobre los cuales el sistema o el médico pueden intervenir de forma conjunta. Estos errores pueden ocurrir en todas las etapas del proceso de atención, desde el diagnóstico hasta el tratamiento y la atención preventiva (19). Entre el 5% al 20% de las interacciones entre médicos y pacientes se producen errores en el diagnóstico y al menos 0.7% de los ingresos hospitalarios de adultos se encuentran errores diagnósticos perjudiciales (20,21).

Es por esto que las Academias Nacionales de Ciencias, Ingeniería y Medicina (NASEM) definen el error de diagnóstico como “la falta de establecer una explicación precisa y oportuna de los problemas de salud del paciente o de no comunicar esa explicación al paciente” (22). Sin embargo, la comunidad de investigación de diagnóstico centra el concepto en “una oportunidad perdida para hacer un diagnóstico oportuno o correcto, o tomar el siguiente paso de acción de diagnóstico, basado en la evidencia disponible en ese momento” (23).

Es importante establecer los factores que intervienen en el diagnóstico médico (Figura 5) y diferenciar cuando nos encontramos ante un evento adverso de diagnóstico y ante un error en el proceso de diagnóstico, el primero haciendo referencia a aquel daño causado al paciente debido a un desacuerdo en el dictamen médico y el segundo debido a fallas en el proceso de atención que no resultan en un error final, también conocido como “cuasi error”.



**Figura 4.** Factores que intervienen en el diagnóstico médico. **Fuente:** Figura adaptada de Errores Médicos (2).

Son muchas las consecuencias en las diferentes esferas que puede sufrir un paciente a causa de un error diagnóstico y si bien los casos que más se conocen son los de mortalidad, no podemos subestimar las repercusiones psicológicas y en la calidad de vida. Es por esto que el señalar los errores, la creación de estrategias para su medición y, por consiguiente, las soluciones para reducirlos, son de valiosa importancia recordando siempre que aunque los errores personales de los médicos pueden ser factores en el error de diagnóstico, la evaluación no debería aplicarse con propósitos punitivos (24).

## Abordaje del aborto espontáneo recurrente

En primer lugar para dar un adecuado abordaje en una paciente que cursa con abortos recurrentes, es importante definir el concepto de este evento el cual es considerado como la pérdida espontánea de un embarazo clínico antes de la semana 20 de gestación o de un embrión/feto de menos de 500 gramos. Cuando suceden 2 o más abortos de forma consecutiva se define como aborto recurrente que puede clasificarse como primario cuando no hay un embarazo previo exitoso o secundario cuando los abortos son posteriores a un nacido vivo.

La incidencia del 87,9% de las pacientes con pérdida fetal se debe a causas identificadas, correspondiendo el 29,3% a alteraciones genéticas, 13,8% a patologías autoinmunes, 20,7% a trombofilia, el 24,1% a una combinación de factores autoinmunes y trombofílicos, y finalmente, el 12,1% restante es de etiología inexplicable o desconocida (**Tabla 1**) (25).

Etiología	Puntos Clave
<b>Factores anatómicos</b>	Alteraciones anatómicas uterinas, adquiridas o congénitas (10-15%), incluyendo útero didelfo, unicorne, bicorne, arcuato y septado. Causa implantación anormal por disminución de la vascularización, menor sensibilidad de hormonas esteroideas, aumento de inflamación o distensión deteriorada del útero
<b>Factores genéticos</b>	Mujeres de 40-45 años, alteraciones más frecuentes: trisomía 8, 13, 18 y Sd de Turner. Sin descartar posibilidad de traslocaciones cromosómicas.
<b>Factores endocrinos</b>	La endocrinopatía más frecuente es el Sd de ovario poliquístico en edad reproductiva. Seguida de DM, función tiroidea anormal, hipotiroidismo subclínico (1.7%) y Acs contra la peroxidasa tiroidea (4.6%).
<b>Factores autoinmunes</b>	El Sd antifosfolípido es el más frecuente, llega a producir trombosis vascular, insuficiencia placentaria, hasta embarazo mórbido.
<b>Factores tromboembólicos</b>	Trombofilia hereditaria, en pacientes con alteraciones en proteína C o S (2.1%), antitrombina 3 (1.2%), mutaciones del Factor V Leiden (1.2%) e hiperhomocisteinemia (0.8%). Debe estudiarse en pacientes con antecedentes personales de tromboembolismo venoso o arterial y/o familiares de trombofilia de alto riesgo.

**Tabla 1.** Puntos clave sobre posibles etiologías del aborto espontáneo recurrente para su abordaje. Sd: síndrome, Acs: anticuerpos, DM: diabetes mellitus. **Fuente:** Tabla adaptada de Diagnóstico y manejo terapéutico actualizado del aborto espontáneo recurrente (25).

Entre las manifestaciones más frecuentes podemos encontrar sangrado vaginal, el cual puede o no estar acompañado de dolor a nivel abdominal. Para el abordaje inicial de una paciente con una sospecha de aborto en curso, se implementa el uso de la ecografía, la cual es considerada como gold standard por su alta especificidad (97,6%) y sensibilidad (90%). Durante varios años, el tratamiento de primera elección ha sido la cirugía con aspiración uterina al vacío, con un alto porcentaje de éxito (25).

## Síndrome de Turner

El Síndrome de Turner (ST) es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes en la población femenina, con una incidencia de aproximadamente 1 por cada 2500 mujeres nacidas vivas, donde la configuración cromosómica se caracteriza por la ausencia total o parcial del segundo gonosoma, el cual se puede originar secundario a pérdida o no disyunción de un cromosoma sexual durante la gametogénesis en uno de los progenitores o anomalías en la primera mitosis de un cigoto normalmente constituido (26).

En cuanto a las manifestaciones clínicas, se suele presentar con insuficiencia ovárica secundaria a disgenesia del mismo, que en algunos casos se acompaña de alteraciones cardiovasculares (ej. aneurismas aórticos), endocrinológicas (ej. osteoporosis, obesidad y diabetes), renales, entre otras. Debido a la insuficiencia ovárica, la infertilidad está presente en la mayoría de las mujeres, sin embargo, se ha documentado pubertad espontánea en el 5% al 10% de los casos y embarazos espontáneos en 2% al 5% de las pacientes.



La sospecha diagnóstica de este síndrome se puede observar de forma prenatal por diferentes hallazgos ecográficos como alteraciones renales o cardíacas, o incluso por evidencia de hidrops fetal; durante la infancia y adolescencia fenotípicamente las pacientes suelen reconocerse por la presencia de baja talla, cuello y pecho anchos, y pezones muy separados (tabla 2); y en algunos casos durante la pubertad, al no desarrollar los caracteres sexuales o por la amenorrea, o en mujeres adultas por infertilidad. Sin embargo, el diagnóstico definitivo, tanto de ST o mosaicismo Turner, se debe realizar por medio de un cariotipo.

	<b>Clínica</b>	<b>Frecuencia</b>
<b>Músculoesquelética</b>	Talla baja	95 - 100
	Retraso pondoestatural en el primer año	50
	Edad ósea retrasada	85
	Cuello corto y ancho	40 - 87
	Desproporción segmento superior con inferior	97
	Cubitus valgus	5 - 7
	Paladar ojival	80
	Tórax ancho, pectus excavatum	20
	Deformidad de Madelung	35
	Mamilas hipoplásica y muy separadas	30
	Luxación congénita de la cadera	20
<b>Obstrucción linfática</b>	Pterigium colli	25
	Implantación baja de cabello	40
	Edema de pies y manos	25
	Displasia grave de las uñas	10
<b>Defecto de las células germinales</b>	Fallo gonadal	96
	Infertilidad	99
	Gonadoblastoma	5 - 10

**Tabla 2.** Manifestaciones principales en Síndrome de Turner. **Fuente:** Tabla adaptado de: Barrera A, González I. Síndrome de Turner. Protoc Diagn Ter Pediatr 2019 (1):267-83 (27).

## **Salud mental y abordaje psicológico de la paciente con pérdida recurrente del embarazo**

Las mujeres que experimentan pérdidas recurrentes del embarazo, sin importar la causa, presentan mayor riesgo de ansiedad, depresión, pena, culpa e ira (28) y tienen tasas cuatro veces más altas de depresión (8,6% versus 2%) y duplicación del estrés severo (41% versus 23%) (29,30). Estas cifras pueden llegar a ser subestimadas y, si bien el personal de salud puede estar familiarizado con el abordaje de la condición, puede no estarlo con el manejo correcto del proceso de atención psicológica. Es por esto que Cuenca (28) creó una lista basada en las necesidades de mujeres que presentaron abortos espontáneos en entornos hospitalarios (31). A continuación se resumen los pasos a seguir:

1. Los profesionales de la salud deben estar capacitados en el manejo inicial de la pérdida del embarazo, ofreciendo atención individualizada y continua por el mismo personal que realizó el diagnóstico.
2. Es esencial que los profesionales brinden apoyo emocional a la pareja, respondan preguntas y faciliten una comunicación clara antes de tomar decisiones informadas sobre tratamientos propuestos.
3. Se recomienda evitar términos insensibles como “aborto espontáneo” y, en su lugar, utilizar expresiones más reconfortantes como “bebé” o el nombre del bebé perdido.
4. La atención compasiva y la información adecuada no deben excluir a la pareja y se debe proporcionar un entorno privado lejos de mujeres embarazadas.
5. En casos de muerte fetal, se destaca la importancia del contacto con el bebé después del nacimiento para reducir el riesgo de síntomas depresivos y ansiosos.
6. Algunas acciones que se deben evitar incluyen: el uso de fármacos depresores como primera línea de manejo, hablar de la pérdida y sus posibles causas de forma inmediata con la paciente, el contacto entre los padres y el óbito fetal, y el uso de expresiones poco empáticas o con lenguaje médico complejo que pueda deteriorar la relación médico-paciente.

### **Implicaciones en la calidad de vida**

Todo acto médico repercute sobre el bienestar de los pacientes, pues cada individuo que asiste a una consulta de un profesional de la salud, deposita su entera confianza en el trato y conocimiento de él, con el fin de analizar la etiología de su problema y con la esperanza de que este será resuelto de manera óptima.

Para realizar el abordaje del caso previamente expuesto, se debe implementar un enfoque constructivo, basado en la justicia y equidad, sin dejar a un lado la imparcialidad frente a la situación a pesar de la complejidad del escenario en el que se encuentran ambas partes. Además, es de gran importancia realizar una aproximación desde las diversas consecuencias que el error médico conlleva, partiendo desde un diagnóstico no acertado que inevitablemente impactará en la calidad de vida del paciente, teniendo en cuenta las implicaciones en los distintos ámbitos de la existencia humana tanto a nivel psicológico, social o incluso la dinámica familiar. Por otro lado, se debe resaltar que un inadecuado diagnóstico que proporcione el profesional de salud da inicio a la “cascada o sucesión de eventos” que conllevan un inadecuado manejo, pronóstico y un sin fin de explicaciones no encaminadas a la evolución ideal de la paciente.

Por otro lado, es importante mencionar las implicaciones psicoafectivas que pueden presentar las pacientes en este tipo de situaciones debido a la inestabilidad emocional, como trastornos de ansiedad y estrés; además de desarrollar trastornos depresivos al tener un deseo de maternidad insatisfecho.

## Recomendaciones para el abordaje basado en la medicina de las 6P

La medicina de precisión personalizada es de los pilares fundamentales al momento de abordar un paciente por primera vez. Sin embargo, debido a diferentes impedimentos que se presentan hoy en día en el sector de la salud, muchas veces no se logra realizar un abordaje tan completo como este modelo lo plantea. Como ya se mencionó anteriormente, este modelo busca optimizar las estrategias preventivas, diagnósticas y terapéuticas según las características de cada uno de los pacientes. Con este modelo, buscando una comprensión más profunda y completa de las enfermedades, se lograrían vencer las limitaciones frente al enfoque convencional. (32)

En el análisis de casos clínicos como el de la paciente en cuestión, donde se ha seguido predominantemente un enfoque tradicional desde el inicio, se resalta la necesidad crítica de adoptar modelos más modernos y personalizados. En el presente caso, el manejo de la paciente, se ha centrado en identificar la patología subyacente que impide a la paciente cumplir su deseo de concepción, otorgando un diagnóstico erróneo con varias implicaciones psicológicas como ya mencionó y dejando de lado el deseo de concepción de la paciente.

Se plantea la implementación de un modelo como el de las 6P (Predictiva, Preventiva, Personalizada, Participativa, Precisa y Proactiva). Este enfoque interdisciplinario permitirá abordar el caso desde una perspectiva más completa. La colaboración de un equipo conformado por varios especialistas, proporcionaría un diagnóstico preciso, un tratamiento óptimo y oportuno que considere todos los aspectos de la salud de la paciente y sus objetivos personales. (11)

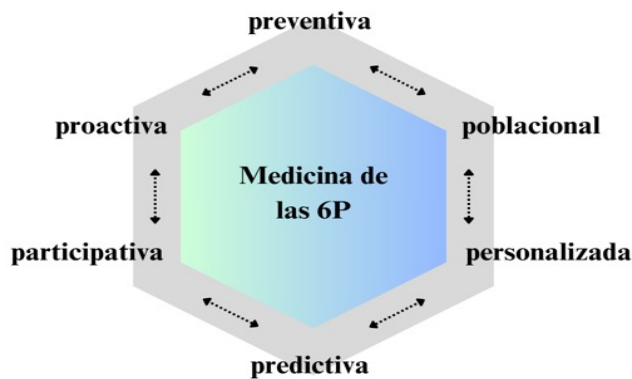


Figura 5. Modelo de la medicina de las 6P. Fuente: Elaboración propia.

## CONCLUSIÓN

Las decisiones éticas en este contexto involucran la intersección de dos de los principios bioéticos, la no maleficencia y la justicia. La no maleficencia, conocida también como *primum non nocere*, implica la obligación de no causar daño, y esta se ve desafiada debido a que un error diagnóstico genera consecuencias físicas, psicológicas y sociales para la paciente. Ella, al depositar su confianza en el profesional de la salud, espera que el proceso diagnóstico sea preciso y que las decisiones tomadas con base en los resultados sean beneficiosos y no perjudiciales.

Un error diagnóstico puede conducir a la asignación incorrecta de recursos y tiempo, vulnerando así el principio de justicia y, por consiguiente, afectando la calidad de vida de la paciente y generando una carga emocional y financiera innecesaria; por eso se realiza la revisión del aborto recurrente y el ST como una posible causa.

El campo de la genética es complejo y agrega un tema adicional a este dilema. Sus avances ofrecen oportunidades para comprender mejor las condiciones médicas, pero también aumentan la posibilidad de errores interpretativos. Es entonces cuando el asesoramiento genético es una valiosa ayuda ya que sus objetivos pueden proporcionar información sobre las opciones de pruebas, evaluar el bienestar psicológico, ayudar a los pacientes y sus familias a comunicar sobre el riesgo genético, facilitar la adaptación al duelo y la pérdida, ayudar con la toma de decisiones e interpretar los resultados (33), este último de especial importancia en el caso discutido.

Desde la perspectiva de la paciente, el impacto psicológico y emocional es significativo, causa pérdida de tiempo, recursos, ansiedad, estrés emocional y compromiso de la confianza en el personal de salud y el sistema de atención. En cuanto al profesional de la salud, se enfrenta al dilema de proporcionar respuestas precisas y satisfactorias para el deseo de maternidad al tiempo que debe considerar la posibilidad de errores diagnósticos y sus consecuencias. Destacamos la transparencia y comunicación abierta durante el proceso para abordar el error diagnóstico de manera ética y constructiva encontrando así oportunidades de mejora como el asesoramiento genético.

Este caso recalca la necesidad de un enfoque ético y reflexivo en la práctica médica. Reconocer y aprender de los errores, implementar estrategias para reducir su incidencia y garantizar una atención integral y comprensiva son pasos esenciales para mejorar la calidad de la atención y preservar la confianza en el sistema y el personal de salud. Los profesionales deben reconocer la posibilidad de errores, informar de manera oportuna con empatía y ofrecer soluciones y apoyo continuo. Además, es imperativo educar a la comunidad sobre la importancia de la precisión en medicina genética, destacando la complejidad del campo y los desafíos asociados.

Para finalizar, es importante resaltar que la clínica es nuestra primera y principal guía a la hora de realizar el diagnóstico de una enfermedad, y que en caso de que se soliciten ayudas de laboratorio o exámenes diagnósticos, estos deben ser analizados de forma correcta para evitar errores en el diagnóstico de una enfermedad que impacte en la calidad de vida del paciente.

### **Declaración de conflicto de intereses.**

Se declara que ninguno de los autores presenta algún conflicto de interés por el artículo.

### **Declaración de financiamiento.**

La publicación no presentó ningún medio de financiamiento.

### **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. García-Villarreal O. Responsabilidad médica profesional, guías para la práctica clínica y lex artis. La importancia de seguir las recomendaciones de las guías clínicas. Gac. Méd. Méx [Internet]. 2022;158(6):439-443. Obtenido de: [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0016-38132022000600439](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0016-38132022000600439)
2. Alvarado-Guevara A, Flores-Sandi G. Errores médicos. Act Med Costarric [Internet]. 2009;51(1):16-23. Obtenido de: <https://www.scielo.sa.cr/pdf/amc/v51n1/3941.pdf>.

3. Muracciole B. error en la medicina y bioética [Internet]. Com.ar. [citado el 30 de enero de 2024]. Disponible en: <http://revistapediatria.com.ar/wp-content/uploads/2015/04/Ninos-256-completo-WEB-40-44.pdf>
4. Who.int. [citado el 20 de agosto de 2024]. Disponible en: <https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/252410/9789241511636-eng.pdf>
5. Faris H, Habib M, Faris M, Elayan H, Alomari A. An intelligent multimodal medical diagnosis system based on patients' medical questions and structured symptoms for telemedicine. *Inform Med Unlocked* [Internet]. 2021;23(100513):100513. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.imu.2021.100513>
6. Bullard J, Alm CO, Yu Q, Shi P, Haake A. Towards multimodal modeling of physicians' diagnostic confidence and self-awareness using medical narratives [Internet]. *Aclanthology.org*. [citado el 20 de agosto de 2024]. Disponible en: <https://aclanthology.org/C14-1162.pdf>
7. Balogh EP, Miller BT, Ball JR, Committee on Diagnostic Error, Board on Health Care Services, Institute of Medicine, et al. Overview of diagnostic error in health care. Washington D.C., DC, Estados Unidos de América: National Academies Press; 2015.
8. Hurtado C. Medicina de precisión: conceptos, aplicaciones y proyecciones. *Rev médica Clín Las Condes* [Internet]. 2022;33(1):7-16. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rmcl.2022.01.002>
9. Plan de Medicina Personalizada y de Precisión 2023-2027 [Internet]. *Juntadeandalucia.es*. [citado el 20 de agosto de 2024]. Disponible en: <https://www.juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo/consejeria/transparencia/planificac ion-evaluacion-estadistica/planes/detalle/447883.html>
10. Sld.cu. [citado el 20 de agosto de 2024]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ems/v34n1/1561-2902-ems-34-01-e2243.pdf>
11. Rodríguez Weber FL, Ramírez Arias JL. Medicina personalizada, individualizada, de precisión y centrada en el paciente; diferencias o sinónimos. Su importancia. *Acta Médica Grupo Ángeles* [Internet]. 2022 [citado el 20 de agosto de 2024];20(1):111-2. Disponible en: [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1870-7203202200010011](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1870-7203202200010011)
12. Sebbm.es. [citado el 20 de agosto de 2024]. Disponible en: <https://sebbm.es/wp-content/uploads/203-medicina-de-precision.pdf>
13. Seltzsam S, Wang C, Zheng B, Mann N, Connaughton DM, Wu C-HW, et al. Reverse phenotyping facilitates disease allele calling in exome sequencing of patients with CAKUT.
14. Ilic N, Maric N, Maver A, Armengol L, Kravljanc R, Cirkovic J, et al. Reverse Phenotyping after whole-exome sequencing in children with developmental delay/intellectual disability—an exception or a necessity? *Genes (Basel)* [Internet]. 2024 [citado el 20 de agosto de 2024];15(6):789. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38927725/>
15. Best S, Yu J, Lord J, Roche M, Watson CM, Bevers RPJ, et al. Uncovering the burden of hidden ciliopathies in the 100 000 Genomes Project: a reverse phenotyping approach. *J Med Genet* [Internet]. 2022;59(12):1151-64. Disponible en: <https://jmg.bmj.com/content/jmedgenet/early/2022/06/28/jmedgenet-2022-108476.full.pdf>

16. Genet Med [Internet]. 2022;24(2):307-18. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.gim.2021.09.010>
17. Rodriguez F, Rodriguez A. El error diagnóstico en medicina. Archivos de Ginecología y Obstetricia [Internet]. 2023;61(2):115-126. Obtenido de: <https://ago.uy/publicacion/1/numeros/20/articulo/el-error-diagnostico-en-medicina>
18. Nationalacademies.org. [citado el 30 de enero de 2024]. Disponible en: <https://nap.nationalacademies.org/resource/9728/To-Err-is-Human-1999--report-brief.pdf>
19. Álvarez GÁ. El error en medicina Error in medicine [Internet]. Medigraphic.com. [citado el 30 de enero de 2024]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medicentro/cmc-2019/cmc193h.pdf>
20. Seguridad del paciente [Internet]. Who.int. [citado el 30 de enero de 2024]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/patient-safety>
21. Bergl PA, Nanchal RS, Singh H. Diagnostic error in the critically ill: Defining the problem and exploring next steps to advance intensive care unit safety. Ann Am Thorac Soc [Internet]. 2018;15(8):903-7. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1513/annalsats.201801-068ps>
22. Improving Diagnosis in Health Care, Comité sobre errores de diagnóstico en la atención médica, Junta de Servicios de Atención Médica, Instituto de Medicina (Eds), National Academies Press (EE. UU.), 2015
23. Singh H, Sittig DF. Avanzando en la ciencia de la medición de errores de diagnóstico en la atención sanitaria: el marco Safer Dx. BMJ Clasificación Saf 2015; 24:103.
24. UpToDate [Internet]. Uptodate.com. [citado el 30 de enero de 2024]. Disponible en: [https://www.uptodate.com/contents/diagnostic-errors?search=error%20medico&source=search\\_result&selectedTitle=1-150&usage\\_type=default&display\\_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/diagnostic-errors?search=error%20medico&source=search_result&selectedTitle=1-150&usage_type=default&display_rank=1)
25. Vista de Diagnóstico y manejo terapéutico actualizado del aborto espontáneo recurrente [Internet]. Ciencialatina.org. [citado el 30 de enero de 2024]. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/5402/8167>
26. Sánchez Cembellín M, Maciá Bobes C, Castaño Fernández G, Coto García E, Benavides Benavides A, Álvarez Martínez MV. Síndrome de Turner en tres hermanas. Endocrinol Nutr [Internet]. 1999 [citado el 30 de enero de 2024];46(2):68. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-endocrinologia-nutricion-12-articulo-sindrome-turner-tres-hermanas-8572>
27. Finozzi R, Álvarez C. Síndrome de Turner. Arch Pediatr Urug [Internet]. 2022 [citado el 30 de enero de 2024];93(1). Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-12492022000101307&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-12492022000101307&script=sci_arttext)
28. Cuenca D. Pregnancy loss: Consequences for mental health. Front Glob Womens Health [Internet]. 2023;3. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3389/fgwh.2022.1032212>
29. UpToDate [Internet]. Uptodate.com. [citado el 30 de enero de 2024]. Disponible en: [https://www.uptodate.com/contents/recurrent-pregnancy-loss-evaluation?search=abordaje%20a%20bortos%20recurrentes&source=search\\_result&selectedTitle=1-150&usage\\_type=default&display\\_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/recurrent-pregnancy-loss-evaluation?search=abordaje%20a%20bortos%20recurrentes&source=search_result&selectedTitle=1-150&usage_type=default&display_rank=1)

30. Kolte AM, Olsen LR, Mikkelsen EM, et al. La depresión y el estrés emocional son muy prevalentes entre las mujeres con pérdidas recurrentes de embarazos. *Hum Reproducción* 2015; 30:777.
31. Galeotti M, Mitchell G, Tomlinson M, Aventin Á. Factors affecting the emotional wellbeing of women and men who experience miscarriage in hospital settings: a scoping review. *BMC Pregnancy Childbirth* [Internet]. 2022;22(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s12884-022-04585-3>
32. Vidal LMJ, Morales SIR, Menéndez BJA, et al. Medicina de precisión personalizada. *Revista Cubana de Educación Médica Superior*. 2020;34(1):1-15.
33. Jamal L, Schupmann W, Berkman BE. An ethical framework for genetic counseling in the genomic era. *J Genet Couns* [Internet]. 2020;29(5):718-27. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/jgc4.1207>