

Ariel

LA ERA DEL DIAGNÓSTICO

Cómo la obsesión médica por etiquetar nos está enfermando

SUZANNE O'SULLIVAN

Una exploración
minuciosa y empática de
cómo el actual
sobrediagnóstico médico
puede ser perjudicial para
nuestra salud.

15 DE OCTUBRE A LA VENTA

**AUTORA DISPONIBLE PARA
ENTREVISTAS TELEMÁTICAS**

Laura Fabregat | RESPONSABLE DE
COMUNICACIÓN ÁREA DE ENSAYO
682 69 63 61 | lfabregat@planeta.es



SINOPSIS

Con rigor científico y al mismo tiempo con una gran sensibilidad, la neuróloga Suzanne O'Sullivan argumenta que nuestra obsesión por el diagnóstico nos perjudica en lugar de beneficiarnos. Es natural que, cuando sufrimos, deseemos una etiqueta clara de lo que nos ocurre, del mismo modo que anhelamos comprensión y, por supuesto, un tratamiento efectivo. Sin embargo, el actual enfoque del sobrediagnóstico patologiza la diferencia con demasiada frecuencia, aumenta nuestra ansiedad y empeora la experiencia final del paciente. Los médicos deberían centrarse en escuchar a los pacientes, tomar decisiones fundadas y promover su bienestar más allá de los diagnósticos.



LA AUTORA

Suzanne O'Sullivan da cuenta de sus experiencias a lo largo de más de dos décadas como especialista en Neurología, primero en el Royal London Hospital y en la actualidad en el National Hospital for Neurology and Neurosurgery. Es una de las mayores expertas en el tratamiento de pacientes con enfermedades psicosomáticas. En Ariel hemos publicado su Longseller *Todo está en tu cabeza* y *El cerebro convulso*. Es también autora del título en inglés *The Sleeping Beauties*.

ALGUNOS EXTRACTOS

«Alguno sugirió que tenía convulsiones psicógenas provocadas por el estrés. Al sufrir otro episodio, cuya gravedad hizo que llamara a emergencias y la trasladaran de manera inmediata al hospital, un médico de urgencias volvió a cambiar de parecer y le diagnosticó epilepsia. Otro le volvió a cambiar el diagnóstico y concluyó que sufría convulsiones psicógenas. Algunos doctores la trataron con una medicación para la epilepsia, mientras que otros la derivaron a psiquiatría. En ningún caso mejoró nada. A mí me pidieron consejo sobre el tratamiento de Stephanie en 2007, cuando ya llevaba diecisiete años enferma. Como especialista en crisis convulsivas, debía poner fin de una vez por todas a tanto titubeo diagnóstico. Ingresé a Stephanie en el hospital y me dispuse a esperar para poder observar uno de sus ataques. Casi todos los diagnósticos neurológicos dependen de las habilidades clínicas: de la interpretación de la historia clínica y del examen físico. Me bastó con ser testigo de una de las convulsiones de Stephanie. Vi la típica rigidez tónica y los espasmos musculares clónicos que tantas veces había visto en mi vida. Eso solo se podía explicar por una convulsión epiléptica. Indudablemente, Stephanie tenía epilepsia. Pero eso no significa que yo pudiera resolver el misterio por completo.»

«Ni la historia clínica de Stephanie ni las pruebas que se le practicaron me ayudaron a reducir todo a una enfermedad concreta. Aun así, a pesar de que la causa, es decir, el diagnóstico real, se nos escapaba, Stephanie se mostró satisfecha con el diagnóstico de epilepsia: ahora contaba con un término específico con que explicarles qué le ocurría a todos aquellos que le preguntaran. Ese diagnóstico también le permitió acogerse a un determinado colectivo y acceder a potenciales tratamientos. No es que el tratamiento le funcionara especialmente bien, pues continuó sufriendo convulsiones, pero, al contar por fin con un diagnóstico, aunque este fuera incompleto, Stephanie se sentía mejor que en aquella tierra de nadie en que había vivido hasta entonces.»

«En cierta medida, muchos diagnósticos difíciles solo se resuelven esperando. Hay dos cosas que pueden convertir un diagnóstico impreciso o una falta de diagnóstico en uno definitivo. A veces, la imagen se vuelve más clara cuando aparecen nuevos síntomas a medida que avanza la enfermedad. Lo preferible es que la ciencia avance en la investigación de determinada enfermedad y revele el diagnóstico antes de que se agrave el estado del paciente. En el caso de Stephanie necesité las dos cosas. Un médico residente fue el primero que se percató.

—¿No te parece que Stephanie anda de una manera extraña? — me preguntó un día en la planta de neurología, donde yo la había ingresado para hacerle una reevaluación.

—No creo haber notado nada en sus andares — dije.

Y entonces caí en la cuenta de que no recordaba la última vez que había visto andar a Stephanie. Ya llevaba cinco años tratándola. En sus visitas a mi consulta, solíamos estar sentadas la una frente a la otra separadas por mi escritorio para hablar de sus convulsiones y, a veces, de su familia y su trabajo. Como Stephanie nunca había comentado que tuviera dificultades para andar, yo no se lo había preguntado. »

«Con toda esta nueva información, movida por el entusiasmo de una neuróloga a la que le encanta encajar las piezas del rompecabezas diagnóstico, a punto estuve de saltar de alegría. Después de descartar una lesión en la médula espinal como causa de los problemas que tenía Stephanie al caminar, sugerí que tanto a Stephanie como a Abigail las viera otro neurólogo especializado en problemas musculares y dificultades motrices. Este médico confirmó que las dos mujeres padecían una paraparesia espástica que probablemente tuviera una causa genética. La evaluación del diagnóstico de Stephanie y Abigail se fue configurando poco a poco con unos años de diferencia. En 2012 les hicieron algunas pruebas genéticas, pero no encontraron nada

destacable. Nuestra capacidad para analizar códigos genéticos se disparó pocos años después y, en 2019, recibí una carta del neurogenetista de Stephanie y Abigail. En una nueva batería de pruebas habían hallado una variante genética (antes conocida como mutación genética) en uno de los cromosomas tanto de Stephanie como de Abigail. Esa anomalía se encontraba en el gen KCNA1. La enfermedad que resulta de una anomalía genética se explica a raíz de lo que ese gen haga cuando está sano. [...] La variante particular de Stephanie y Abigail era rara. De hecho, tan rara que hasta entonces esa variante concreta solo se había detectado dos veces. Esta anomalía genética había sido descubierta recientemente y era poco conocida, pero esos dos casos clínicos que describían a otras personas con la misma variante genética, que también tenían problemas neurológicos, indicaba que por fin habíamos encontrado el diagnóstico definitivo de Stephanie. Al fin habíamos dado con ello. Casi treinta años después del inicio de la enfermedad. Stephanie ya tenía su diagnóstico más probable: una variante genética en el gen KCNA1 que causaba epilepsia y paraparesia espástica. El tipo de diagnóstico que satisface a todos los médicos. Raro. Inesperado. Complejo. Con ese diagnóstico se podrían explicar todos los problemas médicos de Stephanie. Pero se supone que un diagnóstico ha de conducir a algún fin. Un diagnóstico al uso debería explicar los síntomas, indicar los nuevos pasos que se deben seguir, reunir a todos a quienes les ha tocado sufrirlo. El diagnóstico de Stephanie y Abigail no hizo nada de eso.»

«A diferencia de Abigail, Stephanie había pasado años esperando a que le confirmaran el diagnóstico. Fueron unos años duros, pero también valiosos. Al desconocer que tenía un problema médico muy grave y potencialmente degenerativo, se permitió tener ambiciones y crio a su familia sin preocuparse excesivamente por su futuro. Desde su adolescencia, solo había visto su porvenir con buenas perspectivas.

—Hasta que cumplí cuarenta años, no sabía que tenía una enfermedad genética, de modo que me limité a seguir adelante. Tenía una carrera. Y una vida. Cuando no sabía que poseía un gen anómalo, aún confiaba en que todo se me pasara — me contó.

—¿De verdad? ¿Era mejor no tener un diagnóstico? — le pregunté sorprendida. Según mi experiencia, eso no es lo que cree la mayoría de la gente.

—Por algo se dice bendita es la ignorancia — respondió Stephanie con una sonrisa.»

«Abigail es resiliente y pragmática como su madre, de modo que ha sido capaz de no obsesionarse con el diagnóstico y vivir... pero yo no sabía eso cuando la envié a una clínica neurológica. Otra persona podría haberse identificado con su diagnóstico y haber condicionado su vida. La palabra «paciente» procede del verbo latino *pati*, que significa sufrir. Cuando convertí a Abigail en una paciente, podría haberla hecho sufrir. Que no la hiciera sufrir solo ha sido cuestión de suerte.»

«Llevo más de treinta años ejerciendo como médico, veinticinco de ellos como neuróloga. Cuando escribo un libro, siempre tengo a mis pacientes en la cabeza. Últimamente me preocupa en especial la cantidad de gente joven derivada a mí con tres, cuatro o cinco diagnósticos previos de enfermedades crónicas, de las cuales solo algunas tienen cura. El autismo, el síndrome de Tourette, el TDAH, la migraña, la fibromialgia, el síndrome del ovario poliquístico, la depresión, los trastornos alimentarios, la ansiedad y muchos más. Hay muchos diagnósticos nuevos que no existían cuando yo estudiaba medicina y que ahora son muy frecuentes. »

«No hay que ser un profesional de la medicina para haber notado que ciertos diagnósticos se han convertido de repente en habituales. El asombroso aumento de gente diagnosticada con trastornos de la salud mental, problemas de conducta y dificultades en el aprendizaje aparece regularmente en los titulares de los periódicos y en nuestras conversaciones [...]»

«[...] no solo van en aumento las enfermedades relacionadas con la salud mental. Los diagnósticos de asma se han incrementado un 48 por ciento en Estados Unidos los últimos vein-

ticinco años.⁶ En su momento se estimó que las personas con cáncer superarían los dos millones en Estados Unidos por primera vez en 2024⁷ y los diagnósticos de demencia en el Reino Unido alcanzaron una magnitud sin precedentes.»

«¿Qué dicen estas asombrosas estadísticas acerca de nuestro estado de salud? A simple vista, podría parecer que estamos mucho menos sanos física y mentalmente que antes. Pero cabe interpretarlas de otra manera. ¿Acaso no podrían reflejar simplemente que ahora nos resulta más fácil tanto reconocer síndromes, trastornos y enfermedades como identificar a las personas que necesitan un tratamiento? Trastornos como el autismo pueden estar aumentando porque por fin la gente recibe tanto el diagnóstico correcto como la ayuda necesaria para afrontarlo. Es posible que seamos más conscientes de que tenemos hipertensión y diabetes porque nuestros médicos se muestran más decididos a buscarlas y a tratarlas. Si es así, el aumento de los diagnósticos bien puede indicar que cada vez estamos más sanos. Pero hay una tercera posibilidad. Podría ser que no todos estos nuevos diagnósticos sean lo que parecen. [...]»

«La evolución en la medicina y los cambios que se han producido en la sociedad han dado lugar a dos fenómenos que están creciendo con rapidez y que me propongo examinar detalladamente en el presente volumen: el sobrediagnóstico y la sobremedicalización. Mientras que el diagnóstico erróneo simplemente significa equivocarse en el diagnóstico, el sobrediagnóstico es algo muy distinto. Hace referencia a un diagnóstico que es correcto, pero que no beneficia al paciente y puede provocarle daños. [...]»

«La sobremedicalización está relacionada con el sobrediagnóstico, pero es sutilmente distinta. Se produce cuando a las diferencias humanas normales y corrientes, cuando a la conducta y cuando a las distintas fases de la vida se les ponen etiquetas médicas convirtiéndolas así en un asunto a tratar por los médicos. Como decirles a los niños inmaduros o socialmente ansiosos que tienen un trastorno cerebral neuroevolutivo; o convertir las no enfermedades en enfermedades pensando que son problemas que la medicina debería curar [...]»

«Hay dos mecanismos principales a través de los cuales aumentan el sobrediagnóstico y la sobremedicalización. El primero de ellos es la sobredetección. Esta se produce cuando las nuevas tecnologías y los programas de detección temprana más sensibles e intensos se usan para detectar enfermedades sin apenas síntomas en fases muy tempranas. El segundo de esos dos mecanismos es la ampliación de la definición de enfermedad. Esto ocurre cuando la frontera entre lo normal y lo anómalo varía lentamente, de tal modo que, con el tiempo, a las personas que habían sido consideradas sanas se las arrastra hasta hacerlas caer en el saco de los enfermos. Eso se llama *diagnosis creep* o «fluencia diagnóstica». [...]»

«El sobrediagnóstico y la sobremedicalización arrancan de buenas intenciones, pero también de supuestas verdades que no han sido comprobadas. [...]»

«Es normal que la gente se preocupe por el subdiagnóstico. Muchos tenemos una historia personal o más de una enfermedad que se le pasó por alto a un profesional de la medicina. El sobrediagnóstico es mucho más difícil de detectar y, por lo tanto, se habla bastante menos de él. Alguien a quien le dicen que tiene una enfermedad o que está en riesgo de contraerla rara vez cuestiona o rechaza la conclusión de su médico. Al ser tan difícil que alguien determine que le han sometido a un tratamiento que era innecesario, apenas nadie se queja de haber sido sobrediagnosticado. También es muy difícil identificar el punto en que un tratamiento médico apropiado termina siendo excesivo o que un diagnóstico se convierte en sobrediagnóstico. Por esta razón, y por temer tanto los diagnósticos omitidos, nos ha resultado tan fácil aceptar la tendencia a contar con demasiados diagnósticos hechos con tanta facilidad. Cada vez hay más

pruebas de que la cantidad de sobrediagnósticos podría superar el número de subdiagnósticos y de que los primeros producen muchos daños. »

«La ampliación de la definición de enfermedad — el aumento del tamaño de ese marco supone arrastrar a más gente a caer en el saco de los enfermos— ha tenido un efecto espectacular en el porcentaje de diagnósticos de muchos problemas de salud. [...]»

«He aquí el mayor indicador del sobrediagnóstico: unos índices de detección de la enfermedad mucho más elevados, pero ninguna mejora sustancial del estado de salud a largo plazo. Con demasiada frecuencia se da por supuesto que un diagnóstico más temprano, más avanzado y más inclusivo es sin duda lo mejor, pero esto nunca ha sido debidamente comprobado. Mi preocupación es que el afán de la comunidad científica por utilizar todas sus nuevas habilidades diagnósticas al máximo de su capacidad y por encontrar problemas médicos en sus formas más leves y más tempranas — junto con nuestra natural y humana sed de explicaciones— no nos ha dado el tiempo suficiente para sopesar pros y contras.»

«Tampoco ayuda que en muchos campos de la medicina nuestra habilidad para diagnosticar supere a nuestra habilidad para curar, lo que significa que hay más gente que recibe un diagnóstico pero no necesariamente vive más tiempo tras haberlo recibido. El diagnóstico temprano de la demencia puede estar en su máximo nivel histórico en el Reino Unido, pero sigue sin haber un tratamiento que frene el avance de la enfermedad. [...]»

«Cada vez me preocupa más que estamos convirtiendo a una cantidad creciente de gente sana en pacientes cuyos diagnósticos no les han supuesto mejoría alguna o apenas han experimentado mejoría y sí han sufrido y sufren daños indescriptibles. Creemos que el diagnóstico es la llave que abre la puerta de muchas de las cosas que anhelamos — una explicación, la posible recuperación, el apoyo y una tribu de compañeros de infortunio—, pero detrás de esa puerta también hay cosas más oscuras a las que no siempre se les presta la debida consideración. [...]»

«Nuestra historia como sociedad a la hora de gestionar las nuevas capacidades técnicas y científicas no es nada ejemplar. Los antibióticos, los analgésicos opiáceos, los plásticos, los combustibles fósiles...: cuando una sociedad inventa o descubre algo que puede ser transformador, tiene una tendencia a celebrarlo y a usarlo incorrectamente y más de lo debido. Y, muchas veces, hasta que el abuso de nuestras capacidades ha llegado demasiado lejos no reconocemos nuestros errores. [...]»

La enfermedad de Huntington

«[...] La medicina predictiva se ocupa del diagnóstico que se les hace a las personas sanas antes de que una enfermedad en suspenso haya tenido la oportunidad de desarrollarse. Con el diagnóstico de predisposición genética se puede prevenir a determinada persona de la enfermedad que sufrirá pasadas varias décadas. Esto significa muchos años de espera y vigilancia hasta que aparezca el primer síntoma.»

«La enfermedad de Huntington es una patología incurable que provoca una progresiva discapacidad física y cognitiva. Los primeros signos suelen ser sutiles cambios en la conducta como, por ejemplo, cambios de humor, retraimiento social, pérdida del control de los impulsos y escasa organización. [...] En los estadios posteriores, los enfermos son incapaces de andar y tienen dificultades para comer o para hablar. Nada puede frenar la pendiente cuesta abajo que termina en una discapacidad muy grave. »

«[...] El descubrimiento de la variante del gen hizo que las pruebas de la enfermedad de Huntington se convirtieran en una práctica médica cotidiana. A partir de ese momento, a cualquier persona con antecedentes familiares de enfermedad de Huntington podía hacerse la prueba para ver si estaba destinada a desarrollar la patología. Fue la primera oportunidad de la medicina clínica para lidiar con todas las implicaciones que acarrea proporcionar a gente sana un diagnóstico de una enfermedad incurable latente.»

«El día en que Vivian se enteró de que tenía la enfermedad de Huntington, el futuro de Valentina y el de su hijo aún por nacer cambiaron drásticamente. También cambiaron las vidas de todos los hermanos y las sobrinas y los sobrinos de Valentina. Todos y cada uno de los cuatro hijos de Vivian pasaron de ser personas jóvenes completamente sanas a tener un 50 por ciento de probabilidades de desarrollar una enfermedad neurodegenerativa incurable, [...] El diagnóstico de Vivian tuvo un impacto inmediato en Valentina. [...] Valentina y todos sus hermanos estaban formando o ampliando sus familias. Estaban volcados en sus carreras, estaban comprando casas.»

«[...] Mi primer impulso cuando empecé a estudiar el diagnóstico de predisposición genética para este libro fue dar por sentado que yo me haría la prueba en cuanto tuviera oportunidad, del mismo modo que estaba segura de querer saber si el metafórico autobús me atropellaría. Valentina y sus hermanos pensaron en hacerse la prueba de inmediato, pero al final lo retrasaron. Me preguntaba qué les había hecho cambiar de opinión.

—Por la esperanza — respondió Valentina—. Si no te haces la prueba, cabe la esperanza de que no tienes nada y te aferras a eso. No quieres saberlo porque quieres sentirte libre para vivir tu vida. La esperanza es tu motor. [...] No obstante, la vida de Valentina quedó destrozada por el diagnóstico de su madre. Buscó la ayuda de un psicólogo. De nada le sirvió.»

«Sin duda, el diagnóstico de predisposición genética ha ayudado a muchas personas porque ofrece un medio por el cual las familias con una enfermedad monogénica pueden reducir drásticamente la posibilidad de transmitirla. [...]»

«A Valentina y su marido les costó muchísimo tomar una decisión. Recibieron toda la información de que se disponía sobre las ventajas y los inconvenientes de la prueba genética preimplantacional. Decidieron que preferían tener un hijo de manera natural.

—No era por el dinero — me contó Valentina—. O no era solo por el dinero. No podía imaginarme sentando a mis hijos un día para contarle a uno de ellos que estaba perfectamente, que se había librado, y luego tener que contarle a Ella que tiene un 50 por ciento de probabilidades de contraer la enfermedad de Huntington. Nunca he querido poner a mis hijos en esa situación. Sabía que esa conversación jamás podría tenerla.[...]»

«[...] El día que le dieron el resultado fue el más surrealista de su vida. En la sala de espera, el marido de Valentina le recordó que no se sintiera obligada a ver el resultado. Podían continuar sin saberlo. Pero por aquel entonces Valentina tenía tantos síntomas que sintió que no podía retrasarlo por más tiempo. Recuerda que llegó pronto y vio a la orientadora recorriendo el pasillo hacia la sala de consulta. La orientadora llevaba una mascarilla por el covid y no miró hacia ella. Valentina estaba desesperada por leer la expresión de su rostro, pero no pudo hacerlo. Ya en la consulta, la orientadora les dijo que podían quitarse las mascarillas. Cuando se bajó la suya, la orientadora sonrió.

—Y entonces lo supe — dijo Valentina—. En cuanto vi su sonrisa, supe que no estaba enferma. La prueba de Valentina había dado negativo. No tenía la enfermedad de Huntington. —Fue la cosa más asombrosa del mundo. El sentimiento más increíble — me contó.

Todos los síntomas que la habían atormentado y que se habían ido acumulando con los años se debían a otras cosas. Algunos eran premenstruales, creía ella, pero muchos se debían a su ansiedad y a su constante comprobación de los síntomas. »

«Las personas con un riesgo elevado de padecer una enfermedad genética pasan miedo por ellas mismas y por sus hijos. Sienten que saberlo con certeza puede empoderarlas. Pero entre una prueba genética con resultado positivo y el inicio de la enfermedad pueden pasar décadas. En teoría, esos son los años dedicados a vivir, pero ese razonamiento subestima el impacto del diagnóstico en la experiencia de uno mismo. [...]»

«El cerebro también emplea las predicciones y las expectativas para ser selectivo con respecto a aquello a lo que presta atención. Mientras unas experiencias sensoriales son reforzadas, otras son filtradas si el cerebro las considera de poca importancia. Este proceso de filtración es la razón por la que normalmente no sentimos la ropa que llevamos puesta en la piel ni oímos el monótono ruido de fondo, a no ser que nos veamos motivados a notarlo.»

La enfermedad de Lyme y el covid persistente

«Para mí este es el aspecto más llamativo de la historia del gen del cáncer: lo nueva que es esta ciencia y la escasa información fidedigna que han tenido las mujeres al tomar estas decisiones tan importantes. También me ha llamado la atención la agresividad con que ha sido abordado este problema mientras esperábamos que la ciencia proporcionara respuestas más definitivas. Para saber el riesgo de cáncer que corre una mujer se utilizan modelos estadísticos, pero los modelos estadísticos de riesgo más precisos solo están disponibles desde 2017. [...]»

«[...]Tampoco disponemos de datos que permitan comparar las tasas de supervivencia por la mastectomía reductora de riesgo con las tasas de supervivencia por vigilancia y, además, hasta 2024 no se realizaron estudios de comparación directa que indiquen cuán satisfechas se sentían las pacientes con la decisión que habían tomado. Siendo así, muchas mujeres debieron de sentirse forzadas a elegir entre esas dos opciones, sin tener claro a quién le había ido mejor, si a las mujeres que habían decidido operarse o aquellas que habían optado por la vigilancia. Hay pruebas que indican que algunas mujeres están tomando la decisión de operarse por miedo y quizá también se esté siguiendo una moda o tendencia social. »

«Todas estas dudas son doblemente importantes porque, dentro de muy poco, puede que muchos de nosotros tengamos que enfrentarnos a la decisión que tomó Roisin. La tendencia en la medicina es que, en cuanto se dispone de una técnica nueva, se aplica primero a un grupo pequeño y, más tarde, poco a poco, a grupos de población más amplios. La premisa es que algo que tiene un valor comprobado para uno, tendrá igual valor para todos. Pero nuestro entusiasmo por las nuevas tecnologías de diagnóstico a veces nos impide reconocer que debemos trazar una curva de aprendizaje que refleje nuestro desempeño a medida que aprendemos a manejar y dominar cada nueva técnica.»

«Desarrollar nuevos diagnósticos es también una ciencia y un arte, pero en este caso debe prevalecer la ciencia. En su búsqueda de ayuda para las personas con covid persistente, el movimiento Body Politic de Fiona Lowenstein reclamaba la democratización de la salud, pero las respuestas científicas no se rigen por la opinión mayoritaria. Entender la experiencia del paciente es fundamental para establecer prioridades en la investigación, pero el proceso científico ha de seguir siendo sistemático, metódico, riguroso y abierto a toda respuesta. Tanto la enfermedad de Lyme como el covid persistente ganaron tanto terreno en la esfera pública que escaparon al control de los investigadores. La discusión en torno al covid persistente saltó

de las redes sociales a los medios de comunicación convencionales y a los medios de comunicación médicos sin un planteamiento científico adecuado. La exigencia de respuestas inmediatas por parte de la sociedad no les permitió a los científicos disponer del tiempo suficiente para plantearse la pregunta más básica del covid persistente: ¿cómo podemos definir con claridad y precisión este nuevo trastorno de manera que podamos estudiarlo metódicamente? [...]»

«Un buen médico es aquel que tiene la suficiente experiencia como para percibir los matices de la historia clínica, aquel que entiende la primacía del contexto clínico, aquel que no manda que los pacientes se hagan pruebas y más pruebas una y otra vez, aquel que no pone una etiqueta a cada dolencia, aquel que sabe que esperar atentamente es la mejor estrategia, pero que también sabe cuándo actuar. Un buen científico es aquel que es lógico y cuidadoso, aquel que es objetivo, aquel que es creativo y juega con las ideas, pero también aquel que es escéptico y no teme poner en entredicho las suposiciones más arraigadas. [...]»

Autismo

«Las personas con autismo poseen índices más elevados de anorexia y de autolesiones y son más propensas que otras a sufrir abusos en las relaciones. A muchos el diagnóstico de autismo solo les llega después de haber desarrollado problemas de salud mental. Muchos profesionales de este campo creen que esos problemas de salud mental y esas dificultades sociales podrían prevenirse si las adaptaciones que requiere el autismo se hicieran en una etapa más temprana. Poppy desde luego pensaba lo mismo. [...]»

«Poppy piensa en blanco y negro. Se interesa por muchísimas cosas, como, por ejemplo, los libros, el arte, la música y las plantas. No soporta el ruido fuerte ni ciertas texturas o formas. Le cuesta hacer amistades y se las arregla mejor con un solo amigo que con grupos de amigos. El diagnóstico de autismo había sido decisivo para ella, pues gracias al mismo se sintió capaz de manejar estos aspectos de sí misma.

—Sin el diagnóstico de autismo, no sabría que no soy perezosa. Ahora sé que físicamente no puedo hacer cosas porque tengo poca dopamina. Sin el diagnóstico de autismo, nunca me habría enterado de que tengo una evitación patológica de la demanda. Nunca habría sabido que existe una razón por la que he sentido tantas inseguridades durante toda mi vida. [...] Desde que cuenta con su diagnóstico, Poppy no se ha sometido a ningún tratamiento médico específico del autismo, pero está mucho más contenta. Se siente más capacitada para gestionar sus dificultades porque ahora reconoce de dónde proceden. »

«[...]—¿Se podría aplicar ese argumento y decir que tú estás subestimando tus aptitudes y limitando tu futuro por haber adoptado la etiqueta de autista? — me aventuro a preguntarle.

—Sé que hay quien dice que llamar a una persona autista la frena en la vida, pero yo no estoy de acuerdo con eso — dijo Poppy con mucho énfasis, sin darse cuenta de su propia contradicción.

A favor del punto de vista de Poppy sobre su propio diagnóstico, he de añadir que al menos hasta ahora el autismo le ha abierto el mundo y la ha ayudado a mantenerse estable.»

«[...]Poppy atribuye algunas de sus persistentes dificultades a sus experiencias traumáticas, pero al mismo tiempo cree que no se habría sometido a esas traumáticas experiencias si no fuera de naturaleza distinta desde el punto de vista neuroevolutivo.»

«La mayoría de la gente que vive en el mundo desarrollado habrá notado el creciente número de personas con diagnóstico de autismo. Uno de cada 36 niños estadounidenses tiene ahora autismo, mientras que hace veinte años lo tenía uno de cada 150 niños.¹ Pero ¿cómo se ha producido ese aumento? ¿Es, como creen algunos, una prueba de que vamos mejorando en

hacer el diagnóstico? ¿O es, como sospechan otros, un ejemplo de sobrediagnóstico? Si uno les hace esa pregunta a especialistas en la materia, incluso a los de más alto nivel, puede recibir respuestas contradictorias. [...] Para diagnosticar el autismo no existe ningún análisis de sangre ni tampoco un escáner. El diagnóstico depende enteramente de un acuerdo social sobre cómo debe ser la conducta normal; depende de la observación de la conducta anómala en un individuo y de la descripción de la experiencia interna de esa persona. »

El gen del cáncer

«No creo que mucha gente se sorprenda por encontrar trastornos como el autismo, el covid persistente y la enfermedad de Lyme crónica en un libro que se centra en el sobrediagnóstico y en el poder de una etiqueta tanto para validar nuestro sufrimiento como, a veces, para exacerbarlo. Ciertos aspectos de la medicina y de la salud tienen zonas grises que todo el mundo reconoce. Los trastornos de la salud mental serán siempre algo controvertidos porque no existen unas medidas objetivas que permitan decir dónde termina lo normal y empieza lo anómalo. Sin embargo, algunas de las mayores controversias que despiertan el sobrediagnóstico y la sobremedicalización no residen en el campo de la psiquiatría, como se podría pensar, sino en el mundo altamente tecnologizado del cáncer y el diagnóstico genético. Cabría esperar que la mayor parte de nosotros quisiéramos hacernos las pruebas de predisposición genética al cáncer, si las mismas estuvieran a nuestro alcance. He descrito las lecciones extraídas de las pruebas predictivas para la enfermedad de Huntington en el primer capítulo; el siguiente paso sería dar a más gente la oportunidad de un diagnóstico avanzado para un abanico mucho más amplio de enfermedades. Si finalmente esas pruebas llegaran a estar disponibles, deberíamos recordar todas las lecciones que hemos aprendido hasta llegar aquí: que el diagnóstico es ante todo y sobre todo un arte clínico, que la línea que separa la buena salud, la enfermedad y la afección suele estar difuminada, y que un diagnóstico puede ser correcto, pero aun así puede causar más daño que beneficio, porque, como veremos ahora, estas reglas son aplicables incluso al diagnóstico más puntero.»

«[...] Otra diferencia vital entre la enfermedad de Huntington y el cáncer es que la primera es incurable. Las mujeres de las que se sabe que tienen una variante de alto riesgo de BRCA tienen la opción de tomar medidas para prevenir el cáncer. La principal de estas medidas es la cirugía para reducir los riesgos. Esto significa extirpar las mamas, los ovarios y las trompas de Falopio sanos antes de que el cáncer tenga oportunidad de arraigarse.»

«[...]El diagnóstico de predisposición genética en personas sanas no es recomendable antes de cumplir dieciocho años. Roisin esperó a cumplir los veinticinco para hacerse la prueba. Así como el diagnóstico de predisposición genética de la enfermedad de Huntington normalmente requiere un mínimo de tres sesiones de terapia en el Reino Unido y de dos en Estados Unidos, como el cáncer es prevenible y tratable, el camino hasta llegar a la prueba es mucho más rápido. Por esta razón, Roisin solo tuvo que pasar por una sesión de un orientador genético. Al final de esa única consulta, Roisin entregó una muestra de sangre y siguió haciendo su vida. A las pocas semanas, cuando estaba trabajando, le sonó el teléfono y vio que se trataba de un desconocido. Así fue como el orientador le dijo que tenía una variante BRCA1 de alto riesgo, que le daba un 87 por ciento de probabilidades de desarrollar un cáncer de mama y un 60 por ciento de desarrollar un cáncer de ovarios.»

«La dificultad a la que se enfrenta todo programa de prevención temprana del cáncer es encontrar un equilibrio entre pasar por alto el menor número posible de cánceres de rápido crecimiento (subdiagnóstico) y evitar detectar demasiadas células cancerosas tempranas que jamás estuvieron destinadas a desarrollarse hasta causar problemas de salud si se hubieran

dejado estar (sobrediagnóstico). Los resultados de numerosos programas de prevención temprana demuestran que la mayoría de estos programas yerran de manera significativa al tender al sobrediagnóstico. Para considerarse exitoso, un programa de prevención temprana debería prevenir los cánceres avanzados, las muertes por cáncer y la mortalidad en general, pero las cosas no funcionan de esa manera. [...]»

Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), depresión y neurodiversidad

«Muchas de las cuestiones y las controversias que eran aplicables al autismo lo son también al TDAH. Existe una *creep* o fluencia diagnóstica con síntomas cada vez más sutiles que constituyen un diagnóstico. El diagnóstico de TDAH es algo menos formalizado que el del autismo. Implica una evaluación clínica pormenorizada hecha por un profesional cualificado. Además, varias escalas de calificación ayudan a cuantificar el número de síntomas presentes que pueden indicar falta de atención o hiperactividad. Muchos son síntomas autoevaluados, y esto hace que el diagnóstico sea intrínsecamente subjetivo. Asimismo, diferentes profesionales tenderán a diagnosticarlo de distintas maneras, ya que los síntomas son tan cualitativos que resulta difícil medirlos.»

«Determinadas tendencias sociales resultan interesantes en relación con los diagnósticos de TDAH por revelar algunos de los problemas relacionados con el diagnóstico y el potencial riesgo de sobrediagnóstico. Se ha comprobado que los niños más pequeños de una clase son más propensos a tener un diagnóstico de TDAH que sus compañeros de clase más mayores,⁹ lo que sugiere que para algunos la inmadurez puede combinarse con un problema neuroevolutivo. Hay también diferencias sustanciales en los índices diagnósticos dentro de algunos países que no son fácilmente explicables por las diferencias culturales ni por el distinto acceso a la atención sanitaria. [...]»

«Muchas personas con TDAH también tienen uno o más diagnósticos relacionados con el TDAH, como autismo, ansiedad y depresión. Un estudio ha encontrado que el 87 por ciento de los adultos con TDAH tenía un segundo diagnóstico psiquiátrico, y el 56 por ciento un tercero.¹ [...]»

«Los estimulantes no son el tratamiento de primera línea para los niños con TDAH. Se prescriben solamente cuando el apoyo y los tratamientos conductuales no son suficientes. A corto plazo, se considera que los estimulantes en niños son eficaces para reducir síntomas como la hiperactividad, pues mejoran la concentración y los profesores perciben un mejor comportamiento en niños que sí los toman. Hay que advertir que casi todos los estudios han hecho un seguimiento muy breve de esos niños. Lo que está menos claro es si la reducción de síntomas se traduce o no en algo más significativo a largo plazo, como, por ejemplo, una mayor calidad de vida o un mejor rendimiento académico.^{48, 49, 50, 51} Los medicamentos estimulantes solo reducen los síntomas mientras los estás tomando. Para que el efecto del tratamiento sea más duradero hacen falta intervenciones en la conducta. [...]»

Síndrome sin nombre

«[...] Inmediatamente Uma empezó a investigar por su cuenta y descubrió un grupo de apoyo en Estados Unidos para personas con esa enfermedad. Ante todo, quería saber cómo vivía una persona adulta con OCNS. La respuesta fue de todo menos clara porque el trastorno tiene un

amplio espectro. Algunos afectados se sentían lo bastante bien como para trabajar, aunque en empleos poco cualificados. Algunos de esos afectados tenían hijos, pero todos ellos necesitaban ayuda para llevar esa vida medianamente normal. Uma se enteró de que otros estaban severamente discapacitados, incapaces de hacer nada por sí solos.»

«Cuando por fin habló con el genetista, Jenna se sintió algo esperanzada, pero salió de la consulta bastante confusa. Le explicaron que si bien la variante de Henry quizá indicara la existencia de un problema médico, quizá también no fuera nada. El lento desarrollo de Henry se alejaba tanto de la normalidad que al pequeño le costaría mucho tiempo alcanzar a los niños de su edad. Sus orejas aplanadas podían ser normales, pero también le advirtieron de que la variante podría causar dificultades de aprendizaje y trastornos en el desarrollo que irían siendo más obvios a medida que Henry fuera cumpliendo años. Que eso solo se sabría con el tiempo. [...] No todas las variantes causan una enfermedad. Ni mucho menos. Más de 72.000 variantes únicas han sido halladas en los genes BRCA, pero solo unas 4.900 de ellas llevan asociadas un elevado riesgo de cáncer. »

«Cuando a un adulto le ofrecen hacerse una prueba genética, él mismo da su consentimiento y ya ha vivido lo suficiente como para saber cuánto le afectará un resultado anómalo. Las pruebas predictivas para la enfermedad de Huntington o el BRCA van acompañadas de muchos estudios e investigaciones gracias a los cuales son comprensibles los resultados, al menos para la mayoría de la gente. Pero una variante de significado incierto es una especie de no resultado y, en el caso de este niño, cuya infancia puede verse muy afectada por el mismo, posiblemente el diagnóstico no esté justificado.»

Conclusión

«La mayor parte de los trastornos que aparecen en este libro existen, y siempre han existido, en su forma moderada y severa. La gente con trastornos genéticos nuevos acudía a las consultas médicas mucho antes de que el análisis genético pudiera informarles de la causa exacta. Los familiares de quienes tenían la enfermedad de Huntington tardaban en saber si ellos también estaban afectados; simplemente tenían que esperar más para averiguarlo. Niños y adultos padecían severos problemas de salud mental y tenían dificultades de aprendizaje y de conducta que obviamente no entraban en el rango de lo normal antes de que se supiera que podía haber una explicación como el autismo o el TDAH o algún otro trastorno cerebral. Puede que no siempre haya habido diagnósticos y atención, pero en ese extremo del espectro los problemas ya eran obvios. No hay duda de que quienes ocupan el extremo severo o moderado del espectro de cualquiera de los trastornos que he examinado salen ganando con un diagnóstico. Una persona con una depresión severa tiene un nivel de deterioro que es difícil pasar por alto e, indudablemente, necesita tratamiento y atención. Algunos no podrían sobrevivir sin tratamiento. No hacía falta que Kanner creara el concepto de autismo para que la gente reconociera que un niño severamente autista está muy necesitado de apoyo psicológico, médico y social. El TDA/TDAH entró en el DSM en los años ochenta, pero incluso antes de esa fecha había niños con severas dificultades de atención e hiperactividad que eran reconocibles por todos. Puede que faltaran recursos, tratamientos y conocimientos suficientes y puede que los afectados sintieran bastante rechazo social, pero nadie necesitaba una etiqueta para saber que esos niños tenían muchas necesidades especiales. Quienes están severamente afectados por ese tipo de trastornos se benefician de las categorías y las etiquetas porque dan lugar al tratamiento, a la investigación, a los médicos especialistas y a los servicios sociales. [...]»

«No pongo en duda los beneficios del diagnóstico y el tratamiento para quienes tengan una enfermedad manifiesta y problemas relacionados con la salud mental, el aprendizaje o la

conducta en el extremo moderado y severo del espectro, porque los beneficios para este grupo están claros. En este libro me estoy cuestionando el valor de meter en el mismo grupo a quienes tienen versiones sustancialmente más leves de todos estos problemas médicos. Cuanto más leve sea el problema médico, menor será el impacto de cualquier intervención y mayor el riesgo de daños por el efecto del tratamiento y del etiquetado. [...]»

Ariel

PARA AMPLIAR INFORMACIÓN

Laura Fabregat | RESPONSABLE DE COMUNICACIÓN ÁREA DE ENSAYO
682 69 63 61 | lfabregat@planeta.es