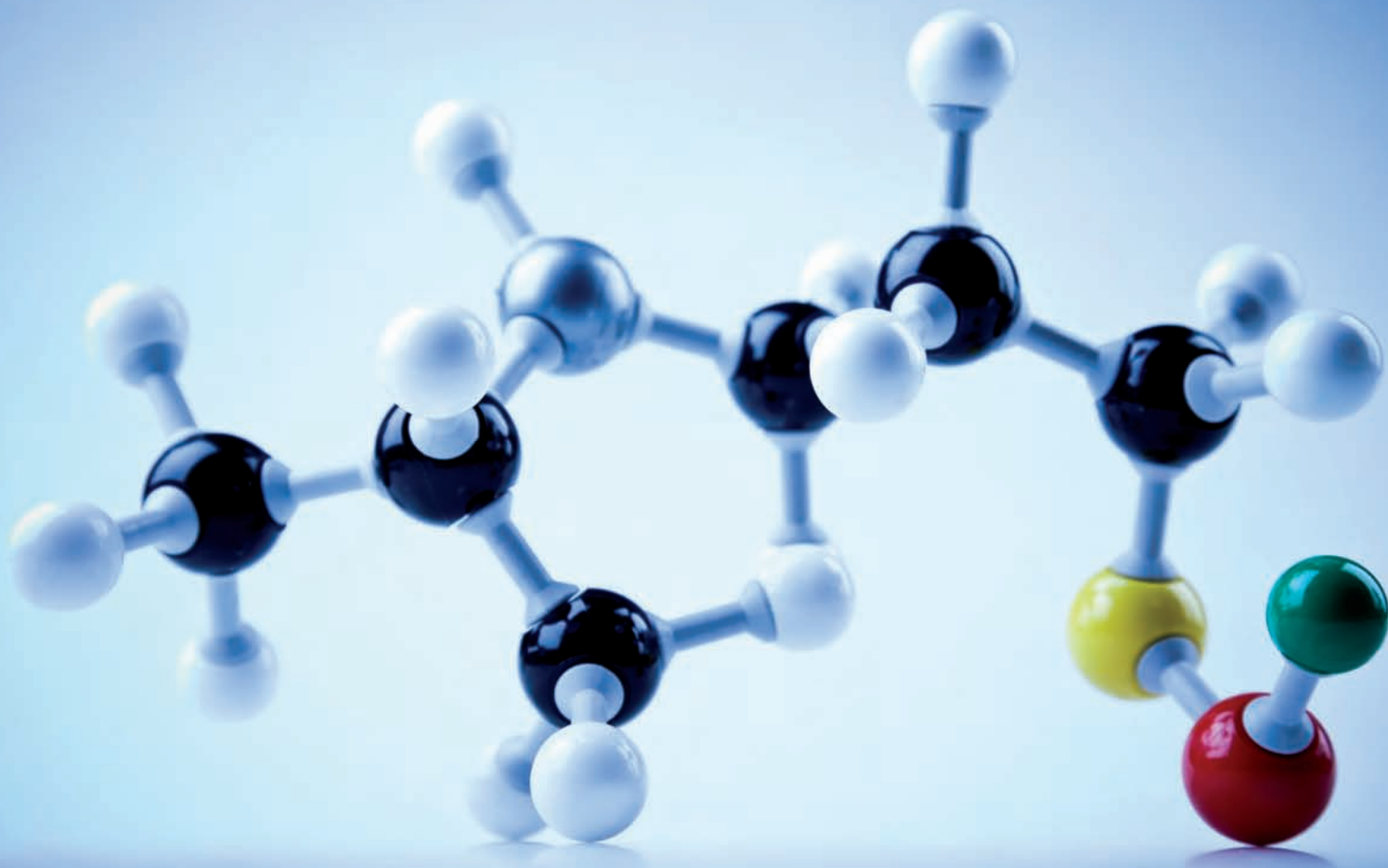


# SELECCION

Número 46  
Año XVI  
Marzo 2012

VIDA

## Medicina de los seguros y genética en la actualidad



 Nacional de Reaseguros S.A.

▶ APNEA DEL SUEÑO (SAOS)

# MEDICINA DE LOS SEGUROS Y GENÉTICA EN LA ACTUALIDAD

Debemos empezar este tema recordando que los problemas relacionados con la genética y los seguros de vida son complejíssimos, no sólo porque la genética en sí ya lo es, sino por los problemas de origen emocional, ético y legal que se asocian y que a veces son determinantes para poder contratar un seguro de vida y/o de invalidez.

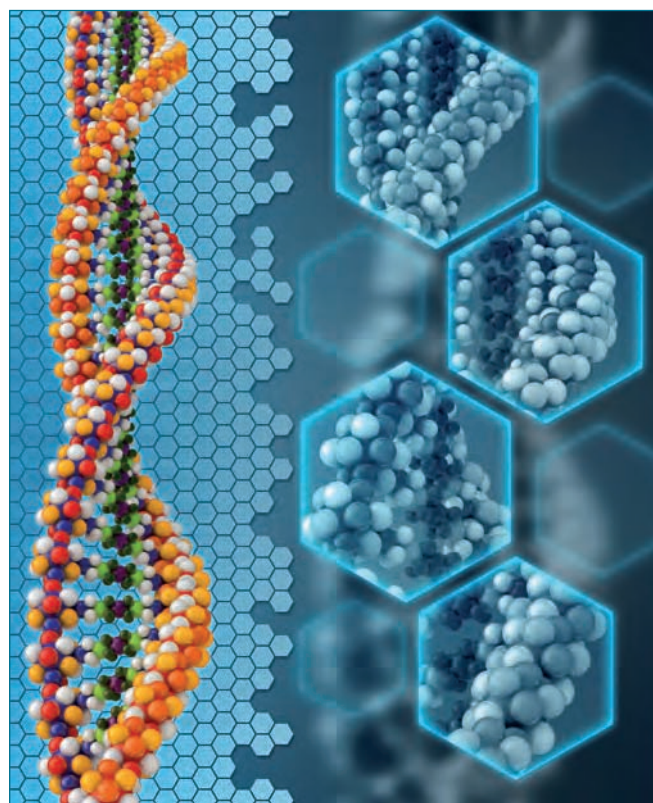
Uno de los puntos de mayor polémica reside en la necesidad de hacer normas de tipo universal, sencillamente por ser muy difícil llegar a acuerdos que sean admitidos y controlados de forma homogénea entre los estados o naciones.

Así, por ejemplo, si en un país se llega al acuerdo de que todo tipo de prueba genética queda prohibida, un individuo con conocimiento de una tara genética elegirá una compañía de ese país restrictivo, aunque no sea el suyo, con lo que a la larga en ese país habrá un mayor número de siniestros y dejará de ser competitivo frente a compañías o países con unas normas menos restrictivas.

Básicamente se impone contrastar los intereses económicos de las aseguradoras con el derecho a tener una cobertura de vida o invalidez de las personas con un grado mayor o menor de riesgo, a título individual.

Se juega aquí con los conceptos de que:

- A nadie se le puede someter a pruebas sin su consentimiento, y toda persona tiene el derecho a saber, y también a no querer saber, su predisposición a enfermedades de tipo genético. Además, discriminar a alguien por sus características genéticas debe quedar prohibido de forma universal. Por último, la confidencialidad de los datos que puedan ser cedidos a una compañía debe ser salvaguardada con extremo cuidado, dado que no sólo afecta a un individuo, sino que podrían producirse daños a alguno de sus familiares que no tenían intención alguna de contratar



un seguro (recordamos aquí que el examen genético incluye el análisis del ADN de una persona, normalmente a partir de una muestra de sangre).

- Se debe tener en cuenta el principio de INFORMACIÓN SIMÉTRICA. Básicamente consiste en que debe existir un principio de igualdad de información entre el candidato a un seguro y la

## *La información genética de un individuo puede afectar a terceros que pueden exigir ser informados de la cesión de datos de carácter confidencial en el presente*

compañía aseguradora, y ello debe traducirse y concretarse en que, si se demuestra que el candidato contrata un seguro siendo consciente de un alto riesgo de cualquier tipo, incluyéndose el riesgo por alteración genética, se debería poder iniciar una investigación que delimite la indemnización de forma proporcional al grado de conocimiento o evidencia.

Actualmente las compañías de seguros no están pidiendo resultados de análisis genéticos como dato indispensable (a excepción de la enfermedad de Huntington, en algunos países). En vez de eso piden una declaración de los asegurados afirmando que no tienen conocimiento de padecer enfermedad alguna. Y es que las compañías de seguros discriminaron siempre a los asegurados en base al principio de "primas iguales para riesgos iguales". Es lógico que algunas personas consideradas de alto riesgo paguen más que otras que tienen un riesgo menor. Esta discriminación es socialmente aceptada y jurídicamente protegida. Sin embargo cuando tocamos el tema de la medicina genética este principio se viene abajo.

Pero las alteraciones del genoma tienen algunas características en relación con los riesgos que se deben tener presentes cuando hablamos de capacidad aseguradora personal. Como mencionábamos hace un momento, la información genética de un individuo puede afectar a terceros que pueden exigir ser informados de la cesión de datos de carácter confidencial en el presente. O incluso en un futuro, cuando se trata de familiares de corta edad o incluso al todavía no nacido pero fruto de una relación familiar futura. Es ésta una característica que diferencia en buen grado a la medicina genética y la medicina asistencial ordinaria. Hablamos entonces de la característica TRANSINDIVIDUAL de la medicina genética, que nos introduce en un concepto o noción de EXCEPCIONALISMO.

Sin embargo la importancia de estudiar al sujeto de forma individual, con o sin la consideración de los afectados en su árbol genealógico, debe pesar más que la consideración de estudiar a la familia de forma conjunta como una entidad con derecho propio, y ello por la simple razón de que en la inmensa mayoría de los casos el estudio familiar de conjunto de una tara genética nos introduciría en una situación imposible o "sin posibilidad de llegar a conclusiones prácticas". Y es que ante una tara genética y familiar ¿quién podría investigar los pormenores de los miembros afectados, circunstancias especiales, comprobar fidedignamente todos los datos...?

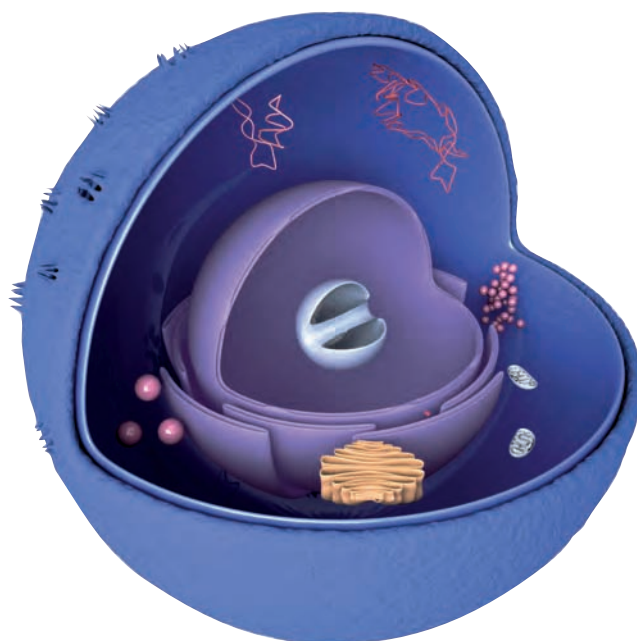
Además, cuando hablamos de enfermedades genéticas estamos considerando las mono-genéticas o derivadas de la

afectación de un único gen, tal como la enfermedad de Huntington ya mencionada, y que son muy raras cuando se comparan con las poli-genéticas, que son mayoría, y que miden la posibilidad de alteraciones de significación en el futuro sólo en términos de probabilidad o porcentaje.

El número de circunstancias y situaciones posibles es tan complejo que, hoy por hoy, resulta utópico considerar la elaboración de tablas que equilibrasen los riesgos de forma puramente actuarial.

En los últimos años se han ido acumulando conocimientos y conceptos que nos acercan a la comprensión de las diferentes entidades patológicas en su diagnóstico, prevención y tratamiento. La genética molecular ha revolucionado incluso la terminología en la terapia de múltiples enfermedades, y así hoy es común hablar de hormonas peptídicas, factores de crecimiento, citoquinas, tecnología recombinante del ADN... Todo un diccionario que crece de forma imparable y que supera la capacidad de estudio de la gran mayoría de nosotros.

Tradicionalmente la genética se consideraba como una subespecialidad limitada a unas cuantas enfermedades poco comunes. Hoy en día, sin embargo, a la genética se le concede una participación prácticamente universal, extendida a todas las enfermedades, en porcentaje variable y siempre asociada a la participación de factores





## ***La historia familiar sigue siendo básica para que el médico incida de una manera más vehemente en el control de los factores preventivos***

ambientales. Solo se exceptúan, y ello con objeciones, las enfermedades secundarias a agentes puramente externos o tóxicos y traumáticos.

Queda claro que en la tendencia a los catarros, al sobrepeso, a la hipertensión, y hasta en el caso del cáncer, hay una base genética al depender de mutaciones que controlan el crecimiento, la diferenciación celular y la apoptosis o muerte celular programada.

Debemos considerar que en conjunto las enfermedades genéticas, debido a la cronicidad o persistencia a lo largo de todo o buena parte del ciclo vital y la limitación de recursos para su curación completa, suponen una carga social y económica de primera magnitud.

## **UNA NUEVA VISIÓN DE LA HISTORIA FAMILIAR**

La historia familiar sigue siendo la herramienta que utilizamos en la práctica los médicos que valoramos los problemas individuales en relación con la genética. El tener más de un familiar cercano con asma, diabetes de tipo II, cáncer de colon, mama o melanoma, aumenta las posibilidades de padecer los mismos problemas sobre la población general entre 2 y 5 veces, pero es necesario conocer la incidencia real de cada una de estas enfermedades en la población para darnos cuenta de que todavía la posibilidad de que un individuo padezca una determinada alteración es muy pequeña, y por tanto la clase médica no debe crear un campo abonado para la ansiedad. La historia familiar sigue siendo básica para que el médico

incida de una manera más vehemente en el control de los factores preventivos y así, en el caso de existir una historia familiar de melanomas, se debe evitar la exposición prolongada al sol.

También es necesario considerar la historia de forma global: si hay algún miembro en la familia con diabetes II, algún hipertenso y algún caso de obesidad en la familia, podemos considerar, y ello en relación con el número previamente publicado en esta revista, la tendencia al síndrome metabólico, y consecuentemente el médico debe insistir en que se controle el hábito tabáquico y el sobrepeso, que agravarán de forma importante el pronóstico personal a través de los problemas que conlleva el mencionado síndrome metabólico.

Por último, el padecer por ejemplo un infarto de miocardio a los 35 años, o un cáncer de colon por debajo de los 40 años, aunque no haya historia familiar y se produzca una buena recuperación tras la terapia aplicada, nos indica que existe una tendencia genética sobre el individuo que de nuevo debe observarse con atención, para prevenir que el estilo de vida agrave dicha tendencia y termine repitiendo su patología precoz.

## **PREGUNTAS COMUNES EN RELACIÓN CON LA GENÉTICA:**

### **I. ¿Es hereditaria la enfermedad de ALZHEIMER?**

Debemos tener en cuenta que la pregunta es frecuente, basada en el hecho de que un 5% de los mayores de 65 años padece la enfermedad, y esta incidencia se eleva en torno al 20% en los mayores de 80 años, lo que significa que en España hay aproximadamente 600.000 enfermos. Debido a varios factores, entre ellos el envejecimiento poblacional, esa cifra, ya muy elevada, se triplicará en unos 50 años, salvo que se consiga un tratamiento efectivo que hoy por hoy no existe.

Pero, enfrentándonos a la pregunta, parece ser que sí lo es solamente en un 10% de los casos. Cuando se comprueba el factor hereditario, entonces la posibilidad de que un hijo sea portador de la alteración genética que reproduce la enfermedad es del 50%. En los casos restantes, la gran mayoría, la enfermedad se considera esporádica, es decir, independiente a la existencia de casos en la misma familia. Los casos genéticos son más frecuentes en familias en las que el desarrollo de esta enfermedad aparece tempranamente.

## 2. ¿Qué resultados prácticos, o verdaderamente eficaces se han realizado gracias al desarrollo de la genética?

En el síndrome de inmunodeficiencia severa (niños aislados en burbujas de cristal o de plástico porque adquieren todo tipo de infecciones) se ha conseguido la curación al poder realizar la sustitución de la cadena defectuosa en un área cromosómica, mediante la transferencia de cadenas normales por medio de la llamada delección (en un virus se sustituye parte de su propia cadena de ADN, en este caso la parte que produce anticuerpos, por los eslabones de un ser humano normal y se introducen en el niño afecto). Aunque es una enfermedad poco común, su curación completa, aunque ha habido fracasos y complicaciones, ha constituido una especie de acontecimiento en la práctica de la medicina.

La transferencia de genes a través de virus (vectores virales recombinados) es una técnica que se viene probando en la hemofilia, distrofias musculares, la anemia de células en hoz o falciforme. También en los enfermos respiratorios con deficiencia enzimática de alfa antitripsina... Además, y aprovechando por ejemplo ciertos factores tal como el factor de crecimiento endotelial, regulado genéticamente, se está avanzando en la formación de nuevos vasos cuando en la enfermedad isquémica coronaria, o tras un infarto de miocardio, se requieren nuevas arterias para que aporten oxígeno al músculo cardíaco.



Pero además la medicina genética contribuye a la salud general de la persona considerada globalmente: si, tras la valoración de la historia familiar y las diferentes pruebas que se van efectuando, se determina que existe en un determinado individuo una tendencia a sufrir el temido melanoma o cáncer agresivo de la piel, entonces se debe recomendar de manera formal evitar el sol. Si hay una tendencia al cáncer en general, se debe informar al paciente de lo peligroso que resulta el exponerse a otros factores de riesgo como por ejemplo el tabaco. En el caso de tendencia familiar al riñón poliquístico, con pacientes afectados y con objeto de retrasar el fallo renal lo más posible, conviene llevar un control riguroso de la tensión arterial...

### EN RESUMEN...

*La medicina genética viene a cooperar con la medicina tradicional en la comprensión de la causas de la enfermedad, y aporta una visión terapéutica todavía muy en ciernes pero llamada a tomar un importante papel con el paso del tiempo.*



# APNEA DEL SUEÑO (SAOS)

## INTRODUCCIÓN

La apnea o interrupción de la respiración se define como una parada respiratoria que dura 10 ó más segundos. Puede ocurrir varios cientos de veces en algunas personas a lo largo de una noche. Es debida a que el sueño produce una relajación de la musculatura faríngea que tiende a bloquear el paso del aire. En la práctica de la medicina de los seguros tenemos ocasionalmente que afrontar el caso del cliente que nos informa de que, por “dificultades con el sueño” o sintomatología similar, está usando una CPAP (Continuous-Positive-Airway-Pressure / Presión positiva y continua en la vía aérea), la forma más común de tratamiento.

## CAUSAS

En algunos casos se trata de una deformidad estructural y personal de las vías aéreas superiores y las estructuras asociadas, y así las personas con una lengua excesivamente grande o con amígdalas hipertrofiadas o mandíbula pequeña pueden padecer esta alteración. Más frecuentemente los depósitos de grasa en la persona con sobrepeso-obesidad son causa de obstrucción. En los niños puede observarse apnea del sueño en aproximadamente un 2% de los casos.

## FACTORES DE RIESGO

El SAOS (Síndrome de Apnea Obstructiva del Sueño) es algo más común en varones que en mujeres. La mayor frecuencia se produce entre los 40 y los 60 años pero puede ocurrir a cualquier edad. Cuando hay historia familiar de SAOS hay que considerar también una mayor incidencia. El factor a tener en mayor consideración es la OBESIDAD y esto es bien conocido por los especialistas que tratan a estos enfermos.

## SINTOMATOLOGÍA

La característica principal son los periodos de parada respiratoria o APNEA. El paciente en general no es consciente de que padece apnea obstructiva del sueño, pero con frecuencia los miembros de la familia son testigos de esos períodos de apnea. Una persona con apnea obstructiva generalmente comienza a RONCAR muy fuerte poco después de quedarse dormida. A menudo, el ronquido se vuelve más fuerte y luego es interrumpido por un largo período de silencio durante el cual no hay respiración. Va



seguido por un fuerte BUFIDO O RESOPLIDO-JADEO, a medida que la persona trata de respirar. Este patrón se repite. Muchas personas SE DESPIERTAN CANSADAS EN LA MAÑANA Y SE SIENTEN SOÑOLIENTAS y adormecidas a lo largo del día. Debemos recordar que no todas las personas que roncan o que tienen somnolencia a lo largo del día tienen SAOS.

## CONSECUENCIAS

A simple vista parece que si ésta es una alteración que pasaba inadvertida hasta hace muy pocos lustros, no debería tener mayor trascendencia. Sin embargo, los estudios estadísticos demuestran que debemos considerar el SAOS como un problema serio y, desde el punto de vista de la medicina de los seguros, como una asociación a múltiples riesgos que en conjunto suponen un mayor riesgo de mortalidad y de invalidez. Produce muy frecuentemente SOMNOLENCIA durante las horas habituales de trabajo y convivencia, y ello resta mucha eficacia laboral, aparte de provocar numerosos accidentes y, de forma especial, accidentes de tráfico (al menos 3 veces más que aquellos que no padecen este síndrome). Además hay una asociación entre el SAOS y la hipertensión, fallo cardíaco y accidentes cerebro-vasculares. Es posible que el factor que asocia estas entidades sea el sobrepeso, pero parece que además, y de forma poco conocida, el SAOS incrementa el riesgo de tipo cardiovascular. La estadística lo confirma en el sentido de que, por ejemplo, en la tercera parte de los enfermos con fallo cardíaco existe de forma asociada un SAOS.

## OTROS EFECTOS

Tampoco se conoce muy bien la línea de asociación, pero es un hecho que los pacientes con este Síndrome de Apnea Respiratoria tienen mucha mayor incidencia de diabetes, hipertensión pulmonar, asma, epilepsia, glaucoma y cefaleas de tipo crónico. La asociación con el peso es curiosa, y parece existir una relación doble ya que en la obesidad hay mucha mayor tasa de SAOS y además el propio SAOS parece que influye en el aumento de la tasa de obesidad. Por otro lado existe una asociación entre el SAOS y los problemas psicológicos, asociando la tendencia al estrés, el insomnio y, de forma particular, la depresión. Por último se han destacado los efectos sobre la pareja, dado que los ronquidos que se producen en el SAOS son causa frecuente de falta de sueño en el/la acompañante, con lo que se pueden alterar las relaciones interpersonales.

## SOSPECHA Y DIAGNÓSTICO

A menudo encontramos pacientes que acuden a consulta por cualquier tipo de problema y a lo largo de la entrevista médica aparecen indicios que nos hacen sospechar un posible SAOS. De forma resumida, debemos estar atentos a:

- 1 ¿Toma el paciente medicaciones para dormir?
- 2 ¿Sensación de continuo cansancio y falta de energía?
- 3 ¿Somnolencia frecuente?
- 4 ¿Dolores de cabeza matinales?
- 5 ¿Cambios en el humor o en el carácter con tendencia negativa?
- 6 ¿Exceso de alcohol o tabaco o ganancia reciente de peso?
- 7 ¿Se queja el compañero/a de dormitorio de ronquidos o de dormir "agitado"?

## EXAMEN FÍSICO

En la exploración general debe constar si existe alguna anomalía faríngea, tal como una úvula o anginas hipertrofiadas, el grado y tipo de sobrepeso-obesidad (patrón manzana o pera) y medida del cuello, considerando un valor máximo de 42 cm en el varón y de 39 cm en la mujer.

## CONFIRMACIÓN MEDIANTE EL POLISOMNOGRAMA

El registro de las constantes de respiración, pulso, movimientos de ojos, a lo largo de toda una noche, es la prueba definitiva para el diagnóstico. Esta prueba se debe realizar siempre que se sospeche SAOS, y también en los pacientes con arritmias, problemas de la circulación coronaria y en los casos de sobrepeso importante. Es una

prueba que resulta cara por el material técnico y humano que se utiliza, pero el hacerlo en un centro especializado tiene la ventaja de que el seguimiento del tratamiento con CPAP se facilita con los técnicos o especialistas en el tratamiento de los trastornos del sueño.

## TRATAMIENTO

Se debe tender a que el paciente descanse sobre un lado del cuerpo y no sobre la espalda. El número de episodios de apnea se puede reducir desde 60-80 a menos de 20 por ejemplo simplemente con la maniobra de coser una pelota de tenis a la espalda del pijama. En los sujetos con obesidad, o muy importante sobrepeso, el dormir en una cama mecánica con posibilidad de elevar la cabecera es una buena ayuda. En el caso frecuente de un sobrepeso asociado, el seguir un régimen de adelgazamiento puede ser de gran ayuda. Se debe evitar el tabaco, los sedantes y los hipnóticos que trastornan el patrón del sueño, y se debe evitar la toma de bebidas alcohólicas al menos durante las cuatro horas previas al inicio del periodo de sueño.

El tratamiento específico es mediante aparatos que mantienen las vías superiores ventiladas a una presión ligeramente superior a la atmosférica. El mejor dispositivo es la CPAP (Continuous Positive Airflow Pressure). Este sistema, hoy ya muy difundido, es mucho más efectivo cuando junto con una apnea del sueño muy frecuente hay somnolencia manifiesta. Cuando la apnea es leve y no hay, o es muy ligera, la tendencia al adormilamiento, a menudo no es necesario el uso de CPAP.

El mecanismo de la CPAP es muy simple. Se adapta una máscara del tipo de las que se usan al bucear, de forma que hay un flujo continuo de aire que consigue que, al perderse el tono muscular durante el sueño, las estructuras relajadas de la orofaringe no se caigan sobre la luz o paso aéreo con la consiguiente obstrucción parcial del mismo. Es precisamente esa caída y obstrucción la que produce la tendencia al ronquido.

Los pacientes que usan este mecanismo, y tras un periodo muy breve de adaptación, en general manifiestan una mejor



## **El número de episodios de apnea se puede reducir desde 60-80 a menos de 20 simplemente cosiendo una pelota de tenis a la espalda del pijama.**

concentración mental, mejor memoria, restauración del patrón de sueño sin necesidad de recurrir a hipnóticos y una menor ansiedad. En el caso de que no se aprecie mejoría en el patrón de somnolencia, o si el compañero de habitación observa falta de mejoría en el patrón de ronquidos y apneas, conviene regular la presión del sistema.

### **Problemas asociados**

La irritación de la nariz y faringe es frecuente, con sensación de congestión y sequedad. Esto se puede solucionar mediante humidificadores. Si se eleva la presión del sistema se puede hacer difícil la espiración y en algunos casos se produce una cierta sensación de claustrofobia que en general mejora con el tiempo. Además es necesario el ajuste ocasional por persona experta y la limpieza periódica para evitar infecciones.

### **OTRAS FORMAS DE TRATAMIENTO**

En general, las medicaciones por vía oral no son eficaces en el control del SAOS. En algunos casos se usa el "MODAFINIL" para evitar la somnolencia, pero casi siempre se usa asociado a la CPAP. En principio las medicaciones por vía oral del tipo de relajantes, hipnóticos o tranquilizantes, lejos de mejorar la sintomatología, la agravan.

En casos en los que no se tolera la CPAP se usan dispositivos dentales, tales como el MAD (Mandibular Advancement Device), que fuerza a la mandíbula hacia delante y hacia abajo con lo que el paso aéreo se mantiene más abierto. Estos aparatos son útiles en casos poco severos, y mejoran o evitan los ronquidos. En general tienen mejor aceptación dado que

resultan mucho más fáciles de usar. Sin embargo la tasa de resultados es muy superior con la CPAP.

Por último mencionamos, sólo para casos muy graves y/o con falta de respuesta a los métodos anteriores, la uvulopalatoplastia, que consiste en eliminar los tejidos blandos de la faringe que al relajarse obstruyen el paso aéreo, incluyendo úvula, pilares, anginas si estuviesen presentes y parte del paladar blando. Es una técnica muy cruenta, con complicaciones diversas, y que por tanto, al igual que la apertura de la tráquea – traqueotomía, se reserva para casos muy especiales.

### **¿CÓMO VALORAMOS EL CASO DEL CLIENTE QUE USA CPAP?**

Es importante que tengamos en cuenta los siguientes valores:

#### **Número de apneas:**

- por debajo de 10 por hora, gravedad en grado ligero.
- entre 10 y 20 apneas por hora, gravedad en grado moderado.
- > 20 apneas por hora, grado importante o severo.

#### **Niveles de saturación de oxígeno:**

si baja del 60%, el grado de SAOS es importante o severo.

### **CONSIDERACIÓN DE RIESGOS ASOCIADOS**

Fundamentalmente el grado de sobrepeso, la probable hipertensión y la historia de posibles problemas cardio-isquémicos previos y arritmias. Además es necesario considerar cambios de personalidad o humor así como el posible deterioro de la memoria o de la concentración mental.

## **TARIFICACIÓN**

**CASOS LIGEROS** (< 10 apneas por hora), bien informados y sin otros factores de riesgo --> Fallecimiento e Invalidez: +50% de recargo.

**CASOS MODERADOS** (entre 10 y 20 apneas por hora) y con otros factores de riesgo --> Fallecimiento e Invalidez: entre +50% y +100% de recargo.

**CASOS SEVEROS** (con más de 20 apneas por hora), poco informados o con otros factores de riesgo --> Fallecimiento: +100% a +200% de recargo; Invalidez: Rehusar.

**CASOS CON SOBREPESO/HIPERTENSIÓN IMPORTANTES**, saturación < 60%, más de 20 apneas por hora o insuficientemente informados --> Rehusar.