

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE HUMANIDADES Y CIENCIAS DE LA
EDUCACION
CARRERA DE PSICOLOGÍA



TESIS DE GRADO

RELACIÓN ENTRE ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA A LA
ENFERMEDAD Y CALIDAD DE VIDA EN FAMILIAS
CON HIJO(S) AFECTADOS POR MALFORMACIONES
CONGÉNITAS Y/O ENFERMEDADES GENÉTICAS.

POR: JHOSETT ADRIANA HINOJOSA ESPINOZA

TUTORA: Ph.D. SISSI ANA MIROSLAVA GRYZBOWSKI GAINZA

LA PAZ-BOLIVIA
2020

Dedicatoria

*Con el amor y afecto más profundo a mi madre, Leny Espinoza Zabala,
mi abuela Clotilde y mis hermanos Álvaro y Eydan
fuente inagotable de motivación e inspiración
a ser mejor cada día.*

AGRADECIMIENTOS

A Dios por usarme como instrumento para realizar esta hermosa investigación.

Al Instituto de Genética por haberme brindado la oportunidad de participar del Proyecto Calidad de Vida, a su equipo de investigadores: Dr. Gonzalo Taboada López, Dra. Ximena Aguilar Mercado, Dra. Beatriz Luna Barrón, Dra. Ana Rada Tarifa, Dra. Erika Lafuente Álvarez y MSc. Valeria Aillón López quienes amablemente me acogieron dentro de su equipo y brindaron su apoyo en todo momento.

A mi tutora PhD. Sissi Ana Mirosława Gryzbowski G. y mi asesora Dra. Jacqueline Cortes G. por su infinita paciencia, dedicación y desprendimiento con sus conocimientos y su tiempo a mi persona en la realización de esta investigación.

A mi compañera y hermana Lia Patricia Vera R. por su amistad, tiempo y apoyo en la realización de la investigación.

Por supuesto a todas las personas que nos confiaron lo más valioso que tienen: su familia.

RESUMEN

La presente investigación tiene como objetivo analizar la relación entre adaptación psicológica a la enfermedad y calidad de vida en familias con hijo(s) afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, diagnosticados por valoración clínica y laboratorio de citogenética, en el Instituto de Genética de la Facultad de Medicina, Enfermería, Nutrición y Tecnología Médica de la UMSA. Es una investigación de tipo correlacional y diseño no experimental transaccional, está conformada por 22 familias que tienen un hijo diagnosticado con una malformación congénita y/o enfermedad genética entre 0-18 años de edad.

Los principales resultados evidencian que existe una relación positiva ($r=0.3739$) directamente proporcional entre las variables adaptación psicológica a la enfermedad y calidad de vida en familias con hijos afectados con una malformación congénita y/o enfermedad genética. La mayoría de las familias son nucleares, donde la cuidadora principal es la madre, quienes presentan emociones negativas típicas del proceso de adaptación. La enfermedad más recurrente fue el Síndrome de Down. Respecto a la alteración de la calidad de vida, la escala consultada indica una valoración favorable hacia los aspectos positivos, como manifestaciones de apoyo de amigos, familia y del equipo médico.

Palabras clave: adaptación psicológica a la enfermedad, calidad de vida, malformación congénita y/o enfermedad genética.

SUMMARY

This research aims to analyze the relationship between psychological adaptation to the disease and quality of life in families with children affected by congenital malformations and/or genetic diseases, diagnosed by clinical assessment and cytogenetic laboratory, at the Institute of Genetics from the UMSA Faculty of Medicine, Nursing, Nutrition and Medical Technology. This is a correlational type of research and a non-experimental transactional design. It is made up of 22 families who have a child diagnosed with a congenital malformation and/or genetic disease between 0-18 years old.

The main results show that there is a directly proportional positive relationship ($r = 0.3739$) between the variables psychological adaptation to the disease and quality of life in families with children affected by a congenital malformation and / or genetic disease. Most families are nuclear, where the main caregiver is the mother, who presents negative emotions typical of the adaptation process. The most recurrent disease was Syndrome of Down. Regarding the alteration of the quality of life, the scale consulted indicates a favorable evaluation of the positive aspects, such as expressions of support from friends, family and the medical team.

Key words: psychological adaptation to the disease, quality of life, congenital malformation and / or genetic disease.

Contenido

| | |
|---|-----------|
| INTRODUCCION..... | 1 |
| 1 CAPITULO-I PROBLEMA Y OBJETIVOS DE INVESTIGACIÓN | 5 |
| 1.1 ÁREA PROBLEMÁTICA..... | 5 |
| 1.2 PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN | 6 |
| 1.3 OBJETIVOS | 11 |
| 1.4 HIPOTESIS | 12 |
| 1.5 JUSTIFICACIÓN..... | 12 |
| 2 CAPITULO-II MARCO TEÓRICO..... | 15 |
| 2.1 Psicología de la salud..... | 15 |
| 2.1.1 Concepto de salud | 15 |
| 2.1.2 Concepto psicología de la salud..... | 16 |
| 2.2 Psicología de enlace | 17 |
| 2.2.1 Concepto | 19 |
| 2.2.2 Servicio de psicología | 21 |
| 2.3 La enfermedad crónica..... | 22 |
| 2.4 Adaptación psicológica a la enfermedad..... | 23 |
| 2.5 Calidad de vida | 25 |
| 2.5.1 Conceptos..... | 25 |
| 2.5.2 Calidad de vida en enfermedades crónicas | 26 |
| 2.6 La familia | 30 |
| 2.6.1 Concepto | 30 |
| 2.6.2 Tipos de familias..... | 30 |
| 2.6.3 Funciones que cumple la familia | 31 |
| 2.6.4 La familia y la enfermedad crónica | 33 |
| 2.6.5 Cuidador primario | 34 |
| 2.7 Genética medica..... | 36 |
| 2.7.1 Concepto | 36 |

| | | |
|----------|--|-----------|
| 2.7.2 | Consejo genético | 37 |
| 2.7.3 | Asesoramiento genético | 37 |
| 2.8 | Clasificación de los trastornos genéticos | 38 |
| 2.8.1 | Síndrome de Down | 39 |
| 2.8.2 | Síndrome de Klinefelter | 40 |
| 2.8.3 | Síndrome de Turner | 40 |
| 2.8.4 | Displasia Campomélica | 41 |
| 2.8.5 | Osteocondrosis y displasia de cadera | 41 |
| 2.8.6 | Síndrome de Freeman Sheldon | 42 |
| 2.8.7 | Discapacidad Intelectual Sindromática | 42 |
| 2.8.8 | Síndrome Cromosómico Críptico | 43 |
| 2.9 | Calidad de vida en enfermedades genéticas | 44 |
| 2.10 | Instituto de genética de la universidad mayor de San Andrés | 49 |
| 2.10.1 | Objetivos de institución | 51 |
| 2.10.2 | Manual de funciones | 53 |
| 2.10.3 | Sistema de comunicaciones | 53 |
| 2.10.4 | Recursos con los que cuenta la Institución | 54 |
| 2.10.5 | Proyecto Calidad de Vida | 54 |
| 3 | CAPITULO-III METODOLOGÍA | 56 |
| 3.1 | TIPOS Y DISEÑO DE INVESTIGACIÓN | 56 |
| 3.2 | VARIABLES | 56 |
| 3.3 | POBLACIÓN Y MUESTRA | 57 |
| 3.4 | TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE INVESTIGACIÓN | 58 |
| 3.5 | PROCEDIMIENTO | 60 |
| 3.5.1 | Ambiente | 61 |
| 4 | CAPITULO-IV PRESENTACIÓN DE RESULTADOS | 62 |
| 4.1 | Relación entre adaptación psicológica y calidad de vida en familias con hijo(s) afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas | 62 |
| 4.2 | Descripción de los tipos de familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas que participaron en la investigación | 66 |

| | | |
|----------|---|------------|
| 4.3 | Características de las malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas | 70 |
| 4.4 | Grado de adaptación psicológica a la enfermedad por parte de las familias. | 78 |
| 4.5 | Alteración de la calidad de vida de las familias con hijos afectados por malformaciones y/o enfermedades congénitas | 94 |
| 5 | CAPITULO-V CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES..... | 96 |
| 5.1 | CONCLUSIONES | 96 |
| 5.2 | RECOMENDACIONES | 102 |
| | BIBLIOGRAFÍA DE REFERENCIA | 104 |
| | ANEXOS | |

INTRODUCCIÓN

En la presente investigación se pretende abordar la relación de adaptación psicológica a la enfermedad y la calidad de vida familiar en familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas diagnosticadas por valoración clínica y laboratorio de citogenética, en el Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés.

El concepto de adaptación a la enfermedad implica la búsqueda de un equilibrio entre las demandas y expectativas planteadas por las características de la enfermedad, las características del individuo, y el contexto general del sistema social donde se produce la enfermedad del sujeto, y las capacidades de la persona para responder a tales demandas. (Rodríguez Marín, Pastor, & López Roig, 1993).

Se entiende por calidad de vida al bienestar subjetivo y presencia de indicadores objetivos de lo que en general se considera una “buena vida” al respecto, Campbell (1976), menciona que “básicamente, es un sentimiento de satisfacción, un estado de ánimo positivo que viene determinado por factores biológicos, psicológicos y sociales, incluyendo factores complejos, como la salud misma” (Citado en Rodríguez, 2008, p. 236). Por lo que calidad de vida en el enfermo crónico es un constructo multidimensional.

En la ciudad de La Paz-Bolivia el médico genetista Igor Salvatierra, jefe de la unidad de Genética del Hospital del Niño en La Paz afirma que “se calcula que hay unos 200 mil nacimientos por año; según el Ministerio de Salud, el 4% de los nacidos presenta algún tipo de malformación”, es decir, alrededor de 8.000 bebés nacen con anomalías cada año. El jefe de cirugía pediátrica del Hospital del Niño, Jorge Galindo, coincide con su colega Salvatierra y agrega que en ese centro hospitalario son atendidos dos neonatos

malformados semanalmente, entre ocho y diez cada mes y entre 100 y 120 al año (El 4% de recién nacidos en Bolivia tiene malformaciones). Recuperado de <https://bo.reyqui.com/2012/08/el-4-de-recien-nacidos-en-bolivia-tiene.html>

El diagnóstico de una enfermedad crónica, requiere en ocasiones reestructurar la vida cotidiana ya que “vincula a los afectados al sistema sanitario de por vida y muy frecuentemente se trata de enfermedades irreversibles, degenerativas e incapacitantes, cuya evolución, tratamiento y secuelas, deterioran la calidad de vida del sujeto y su entorno familiar, así como sus posibilidades de integración en la sociedad” (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009).

De esta manera, los factores tales como el entorno familiar, social y cultural, el estado socioeconómico, otros problemas de salud y sobre todo el estado psicológico y emocional proveen un marco de referencia completo para la atención de los pacientes y sus familias. (Gryzbowski Gaínza & Alvarez Córdova, 2011)

Se encontraron familias que por el impacto de la enfermedad, los estigmas de la sociedad, la culpa, se produce un choque tan grande que al momento de recibir la información por los profesionales especialistas, estos no entienden la importancia de las recomendaciones, no la aceptan y evitan pensar que su hijo pueda tener problemas más grandes de salud en el futuro influenciando negativamente en la calidad de vida del menor en cuestión y de la familia (Flores-Arizmendi KA, 2014).

El mérito de un enfoque interdisciplinario en el tratamiento de un problema de salud ha sido reconocido ampliamente en las últimas décadas, donde el objetivo de la intervención médica o psicosocial, es mejorar el abordaje de los problemas más allá de la enfermedad propiamente dicha Kratochwill y Morris citado en Gryzbowski & Álvarez.

En Bolivia como en otros países de Latinoamérica (Ballesteros de Valderrama, Novoa Gómez, Muñoz, & Suárez, 2006) (León Ojeda, 2011) la genética humana se ha desarrollado predominantemente con un enfoque médico, que no siempre ha considerado las variables psicológica y social que acompañan a la patología de origen genético en los individuos y su familia. Esto repercute negativamente en la adherencia al tratamiento médico y la adaptación social del individuo. Es por esto que se requiere un trabajo interdisciplinario, donde el profesional psicólogo clínico brinda un apoyo al paciente y la familia.

En el Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés (UMSA) se atienden patologías complejas difíciles de diagnosticar, por ser enfermedades graves y poco comunes, además los pacientes y los miembros de la familia disponen de poca información sobre su patología y tratamiento lo cual afecta la calidad de vida de los pacientes con una malformación congénita y/o enfermedad genética y sus familias. Por lo tanto, ha surgido la necesidad de realizar la siguiente investigación.

Para abordar el trabajo se tomará en cuenta al enfoque clínico dentro de la psicología, siendo este la fuente del soporte teórico de la investigación. Se eligió este enfoque al ser la problemática resultado del apasionante trabajo de la psicología de enlace, la cual permite abordar la repercusión emocional en una persona y sus familiares ante el diagnóstico, tratamiento, adaptación y desenlace de una enfermedad.

El tipo de investigación es cualitativo y cuantitativo. El tipo de estudio del trabajo es correlacional puesto que busca determinar la relación directa entre ambas variables. La muestra es intencional no probabilística, dado que se manejaron criterios de inclusión y exclusión. Está conformada por responsables principales o tutores de los pacientes de 0 a 18 años de edad, que acudieron al Proyecto Calidad de Vida del Instituto de Genética de la Facultad de Medicina, Enfermería, Nutrición y Tecnología Médica de la UMSA durante los meses de febrero a diciembre de 2017 y cuyos hijo(s) fueron diagnosticados con alguna malformación congénita y/o enfermedad genética por la valoración clínica

realizada por los médicos genetistas y el Laboratorio de Citogenética, y además aceptaron participar en el estudio con un consentimiento informado.

Por todo lo mencionado anteriormente, la presente investigación pretende describir la relación de las variables Adaptación psicológica y calidad de vida en enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas con la finalidad de explicar la importancia de estas, como de su especial atención por un equipo multidisciplinario el cual podría ser determinante para garantizar el bien estar de esta población vulnerable.

1 CAPITULO-I

PROBLEMA Y OBJETIVOS DE INVESTIGACIÓN

1.1 ÁREA PROBLEMÁTICA

El área problemática que se abordará desde el enfoque de la psicología clínica a partir de la psicología de enlace, que es parte de la psicología de la salud. La psicología de enlace constituye un apasionante campo en la Psicología clínica, y nos permite a los terapeutas ser “compañeros de viaje” (Gryzbowski Gaínza & Alvarez Córdova, 2011).

La relevancia de las variables comportamentales y psicosociales en importantes problemas de la salud cada día más evidente y la aparición de un nuevo concepto de salud en el que se integran tales variables, establecieron el escenario para que los psicólogos estudiaran estas cuestiones y les proporcionaron también un papel en el desarrollo de las técnicas para la prevención de la enfermedad y la promoción de la salud. Esta idea de salud integral se ha visto reflejada en un número creciente de conexiones entre la medicina y las ciencias del comportamiento (Rodríguez Marín & Neipp López, 2008).

Lo que caracteriza a la Psicología de la Salud es su atención preferente hacia la prevención de la enfermedad y la promoción de la salud a través del cambio de conducta en dirección a la mejora de la salud (Rodríguez Marín & Neipp López, Manual de Psicología Social de la Salud, 2008). Beutler (1991) menciona que una de las características del terapeuta que se ha investigado es la directividad, en donde diversos investigadores intentan explicar cómo esta característica puede influir en la efectividad de la terapia, en la adherencia al tratamiento o incluso en la intención de buscar ayuda profesional (Urzua, Arbach, Lourido, & Mas, 2010)

1.2 PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

Cuando hablamos de enfermedades genéticas “la mayoría de estas se manifiestan a edades tempranas. Su carácter crónico vincula a los afectados al sistema sanitario de por vida y muy frecuentemente se trata de enfermedades irreversibles, degenerativas e incapacitantes, cuya evolución, tratamiento y secuelas, deterioran la calidad de vida del sujeto y su entorno familiar, así como sus posibilidades de integración en la sociedad” (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009) .Por lo que requiere un enfoque multidisciplinario que responda a las necesidades de estas familias.

El jefe de la Unidad de Discapacidad y Rehabilitación Habilidad Bio-Psico-Social del Ministerio de Salud, Dr. Deymar Villca menciona que las enfermedades genéticas son “*la segunda causa de discapacidad en Bolivia*” (Villca, Deymar (2016) Unidad de Comunicación: Ministerio de Educación. Recuperado de <https://www.minsalud.gob.bo/1756-i-simposio-sobre-enfermedades-geneticas-capacitara-a-100-profesionales-y-estudiantes-bolivianos>.

En Bolivia el área de Genética Médica, tras los 48 años de la fundación del Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la Universidad Mayor de San Andrés, es un centro referente a nivel Nacional que estudia, evalúa e investiga los problemas genéticos de la población. Implementando acciones de prevención, diagnóstico, asesoramiento de entidades de etiología Genética y Congénita dentro de sus servicios a la población (Genética, 2012).

De acuerdo al registro del mismo, por año acuden un promedio 253 familias a la valoración clínica. Las familias de los menores que reciben el diagnóstico de una

enfermedad genética u/o malformación congénita presentan diversas respuestas emocionales ante el diagnóstico, algunas veces mostrándose desconsolados, angustiados, preocupados, confundidos ante la información otorgada por los médicos genetistas e incluso algunos familiares se muestran incrédulos manifestando estar disconformes con el diagnóstico, sin tomar en cuenta las recomendaciones brindadas por los médicos genetistas, afectando directamente a la calidad de vida del afectado y la familia.

Los pacientes son valorados, diagnosticados y asesorados por el médico genetista, este último es de vital importancia ya que es un proceso de comunicación, que permite informar al paciente y/o la familia sobre la característica de la enfermedad, posibles complicaciones y el pronóstico de la misma con la finalidad que estos se ajusten lo mejor posible (Aguilar, 2015).

La atención brindada a la población se limita a la valoración clínica médica sin tomar en cuenta que en el transcurso que las familias deben esperar para recibir el diagnóstico después de la toma de muestras es de aproximadamente un mes, por lo que a la hora de recibir el asesoramiento genético el estado emocional de profunda tristeza y/o miedo más el impacto emocional que genera el diagnóstico de una enfermedad genética de carácter crónico afecta a los pacientes y/o familias. Así como menciona Schwartzmann (2003) “El modelo biomédico tradicional excluye el hecho de que, en la mayoría de las enfermedades, el estado de salud está profundamente influido por el estado de ánimo, los mecanismos de afrontamiento a las diversas situaciones y el soporte social” p. (10).

Considerandolos conceptos básicos de la ética, se afirma que “toda vida humana tiene un valor intrínseco, con independencia de su valor biológico. La búsqueda de la calidad de vida sólo será éticamente válida en cuanto tenga en cuenta todas las dimensiones de la persona humana” (Padilla Rivas, 2017). Entonces surge la necesidad de ir más allá del diagnóstico y lo eminentemente médico, pues una enfermedad crónica involucra a la

familia e implica atender el impacto psicológico del diagnóstico, en relación con la calidad de vida (Ballesteros BP. et al., 2006).

Las reacciones que existen en los cuidadores principales y la familia ante la enfermedad crónica de un miembro de la misma pueden ser “condiciones de frustración, ira, negación, depresión y por otro lado, la familia tiene que tomar decisiones muy importantes y difíciles, reorganizarse, replantear expectativas y adecuar sus metas y objetivos a la situación, ya que el tratamiento de un enfermo crónico no solo involucra a este, sino que también , de forma fundamental a los demás integrantes de su familia” (Reyes Luna, Garrido Garduño, Torrez Velázquez, & Ortega Silva, 2010).

Algunas respuestas emocionales frente a la enfermedad pueden interferir, y dificultar la adherencia al tratamiento y podrían empeorar el estado de la persona que padece la enfermedad, como indica Juan Cruz Gonzales en la *Guía de Apoyo Psicológico para enfermedades raras* “las enfermedades poco frecuentes van a generar cambios al nivel biológico, psicosocial y espiritual tanto en la persona que la padece como en su entorno familiar. Y trabajando sobre los pensamientos pueden variar las conductas, el sentimiento y el estado emocional que conllevan. Si este proceso es positivo incide de manera positiva sobre el organismo y a través del sistema endocrino e inmunológico, sus procesos químicos aportan salud a los órganos tejidos, células y al conjunto del ser. Siendo por esto de importancia para el enfermo su entorno social y familiar además de los profesionales para que mantengan actitudes positivas que generen ilusión, esperanza y ganas de vivir desde el apoyo adecuado a las emociones” (p.17).

Por lo tanto “en Pediatría la relación médico paciente adquiere una dimensión especial por sus características, el contexto bioético y sus tres actores: médico, paciente y sociedad; el paciente es el niño y su familia. Esta relación es tripartita médico-paciente (niño/a)-padres, donde los padres son los cuidadores sobre todo en el niño con

enfermedades crónicas o síndromes genéticos y sustentan su calidad de vida” (Padilla Rivas, 2017).

No obstante “enfrentarse al problema de una patología difícil de diagnosticar, puesto que se trata de enfermedades graves y poco comunes, los pacientes disponen de poca información sobre su patología y la dispersión geográfica genera aislamiento. Como consecuencia, las personas afectadas y sus familias sufren sentimientos de incertidumbre, desamparo, angustia y otras manifestaciones psicológicas” que afectan el proceso de adaptación a la enfermedad (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009). Lo cual impide que estos brinden un cuidado adecuado a las necesidades de los menores afectados con una enfermedad genética, siendo de vital importancia investigar la influencia que tiene la adaptación psicológica a la enfermedad en la calidad de vida familiar de esta población.

Hoy en día “existe una tendencia a valorar el impacto que los problemas de salud tienen sobre la calidad de vida de las personas y entre ellas las discapacidades; su evaluación está adquiriendo una relevancia cada vez mayor en la práctica cotidiana tanto en el ambiente médico como social” (Mallo Cordón, 2011)

Por ello que se acrecienta el relieve dentro de la bioética hablar de enfermedades genéticas, así como menciona Mallo (2011) “es una preocupación actual para los bioeticistas la persona humana, con más razón aún, dentro de estas, cobran un importante papel las personas con discapacidad o diferentemente capacitados, término éste más usado en estos tiempos, cuando de Calidad de Vida se trata” (p.23).

La Organización Mundial de la Salud definió la calidad de vida en función de la manera en que el individuo percibe el lugar que ocupa en el entorno cultural y en el sistema de valores en que vive, así como la relación con sus objetivos, expectativas, criterios y preocupaciones. Todo ello matizado por supuesto, por su salud física, su estado

psicológico, su grado de independencia, sus relaciones sociales, los factores ambientales y sus creencias personales (OMS, 1996).

El concepto Calidad de vida recibió aportes de varias disciplinas pero siempre mantiene su fidelidad a los valores humanos, siendo utilizado en relación a la salud, la justicia y la ética, es así que “el avance científico del mundo moderno y los grandes problemas que arrastra la humanidad contemporánea hacen impostergable concentrar esfuerzos en el estudio de la calidad de las condiciones de vida de las comunidades y los estilos de vida de los individuos como factor priorizado para entender y proteger la felicidad del hombre” Por lo tanto en relación a la salud y enfermedad se busca crear condiciones para la vida y acciones médicas que favorezcan la regulación psicobiológica, la protección de la salud y la vivencia de bienestar (González Pérez, 2002).

Respecto al ámbito de calidad de vida en enfermedades crónicas, Rodríguez (2008) menciona que existe un acuerdo con otros autores al decir que calidad de vida es un constructo multidisciplinario con al menos cuatro dominios: el estatus funcional, la presencia y gravedad de síntomas relacionados con la enfermedad y con el tratamiento, el funcionamiento psicológico o adaptación psicológica, y funcionamiento social (adaptación social). Pero “la calidad de vida de los pacientes depende, como se ve, de su nivel de adaptación a la enfermedad, al tratamiento y a los efectos de una y otro” (Rodríguez Marín & Neipp López, Manual de Psicología Social de la Salud, 2008).

Se observa que algunos cuidadores principales tienen más facilidad para adaptarse que otros, porque demuestran la capacidad de poder enfrentar el diagnóstico, se apoyan en familiares y amigos, buscan información sobre la enfermedad, se apoyan en instituciones, se apoyan en profesionales, se aferran a la religión y toman en cuenta las recomendaciones brindadas durante el asesoramiento genético que se realiza al momento de recibir un diagnóstico genético. Todo esto parece indicar que no han desarrollado problemas en la adaptación a la enfermedad y como dice Fuentes & Blanco (2012) en su investigación sobre *adaptación a la enfermedad en pacientes con cáncer mencionan*

“las características de un paciente adaptado dependen de sus reacciones emocionales, actitudes y apoyo familiar” (p.736).

Por otro lado, Bilbao Cercos, Beniel Navarro, & Pérez Marín (2013) mencionan que “el grado en que los pacientes se ajusten al proceso de enfermedad influirá en el grado de responsabilidad que adquieran respecto al manejo de su enfermedad y el dominio de las distintas destrezas que ello implica. Se considera como respuesta adaptativa a una enfermedad: “el grado de adecuación psicosocial de la conducta, estado emocional y valoración del paciente en relación a la misma”. En el caso de los cuidadores principales en enfermedades genéticas significaría muchas veces reestructurar su vida cotidiana, asistir a los controles médicos y diversas terapias complementarias. “Una buena respuesta adaptativa es fundamental para llevar un adecuado estilo de vida y una buena adaptación psicológica y social. Dicha respuesta adaptativa, a su vez, permite una buena adhesión al tratamiento y, por tanto, un buen control metabólico” (p.58).

1.3 OBJETIVOS

Objetivo general

Analizar la relación entre adaptación psicológica a la enfermedad y calidad de vida en familias con hijo(s) afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, diagnosticados por valoración clínica y laboratorio de citogenética, en el Instituto de Genética de la Facultad de Medicina, Enfermería, Nutrición y Tecnología Médica de la UMSA, gestión 2017.

Objetivos específicos

1. Describir los tipos de familias que participaron en la investigación.

2. Caracterizar los casos de malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas presentados en el Instituto de Genética de la Facultad de Medicina, Enfermería, Nutrición y Tecnología Médica de la UMSA en la gestión 2017.
3. Conocer el grado de adaptación psicológica a la enfermedad por parte de las familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas.
4. Describir la alteración de la calidad de vida de las familias con hijos afectados por malformaciones y/o enfermedades genéticas.

1.4 HIPOTESIS

H1: Existe relación entre adaptación psicológica a la enfermedad y calidad de vida en familias con hijos con malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas.

H0: No existe relación.

1.5 JUSTIFICACIÓN

Hablar hoy de calidad de vida supone analizar el impacto que la discapacidad, producida por una malformación congénita y/o una enfermedad genética, puede tener sobre la calidad de vida de la familia. Y también supone analizar el rol que las familias deben desempeñar para que la calidad de vida de las personas con discapacidad sea lo mejor posible. Hablamos, por tanto, de un enfoque centrado en la familia. Y tiene importancia no tanto un enfoque exclusivamente clínico de ayuda a unas personas con problemas sino un enfoque que busque la colaboración de la familia como el apoyo natural de mayor importancia para la persona con limitaciones (Verdugo, 2002).

Existen pocos estudios de la repercusión emocional en una persona y sus familiares del diagnóstico, tratamiento y desenlace de una enfermedad crónico-terminal (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailón Martínez, 2008). Y hoy en día el número de

enfermedades genéticas que afectan a la población de Bolivia aumenta siempre más, así como la incertidumbre y desesperación que sienten estas familias al no contar con un apoyo profesional en este momento tan crítico en la vida.

Sin embargo, hay una falta de conocimiento de parte de las autoridades del valor de la psicología en el tratamiento de pacientes en instituciones públicas de salud en Bolivia, pese a que se sabe, a través de investigaciones a nivel mundial, que su participación dentro de la salud es crucial. Además, se conoce de la existencia de normativas que indican el acompañamiento psicológico, pero aun así no existen Items para estos. Bugueño, S. (27 de Julio de 2018). Hospitales tienen pocos psicólogos para sosegar a pacientes y familias. Los Tiempos. Recuperado de <https://www.los-tiempos.com/actualidad/cochabamba/20180729/hospitales-tienen-pocos-psicologos-sosegar-pacientes-familias>

Por lo que es de suma importancia mejorar la orientación y acompañamiento que se brinda a las familias que acuden a recibir un diagnóstico de tal magnitud, así mismo recomendar a las instancias universitarias y gubernamentales para que tomen en cuenta los resultados al momento de intervenir con las políticas sanitarias e institucionales, puesto que la funcionalidad psicológica y social serán determinantes para que estos pacientes y el sistema en general afronten estas patologías, traducidas en discapacidades.

Por tanto, estudiar la calidad de vida como evento contextual y multidimensional en malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, parece dar salida a la necesidad de un manejo integral. El primer paso es conocer en qué grado se observa alterada la calidad de vida de las familias de hijos con estas discapacidades y establecer un manejo completo, médico y psicológico, de los afectados para brindar una atención que se extienda más allá del ámbito clínico y que involucre la orientación psicológica apropiada (Ballesteros & Novoa, 2006). (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004)

Finalmente, en la búsqueda de una interfase entre la calidad de vida, la relación centrada en el paciente con los cuidadores y con el objetivo de conocer los aspectos psicológicos, sociales, funcionales, el bienestar físico de los pacientes con discapacidades y sus familias, se decidió evaluar estas dimensiones en la presente propuesta, que ayuden a personalizar la atención médica integral centrada en el paciente y su familia y a instaurar una dinámica de trabajo que permita reconocer las áreas en las que se debe de trabajar más con cada uno de ellos y su familia. (León Ojeda, 2011)

Mediante los resultados obtenidos por medio de la presente investigación se llegará a conocer la relación que tiene la adaptación psicológica a la enfermedad en la calidad de vida familiar en malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, lo cual permitirá visualizar la importancia de la participación del psicólogo clínico en las instituciones públicas y privadas que se encargan de la salud.

Esta investigación va dirigida a futuras investigaciones que puedan profundizar los resultados hallados, ampliando el campo de la psicología de enlace y de la salud en Bolivia, para mejorar la calidad de vida de poblaciones vulnerables que sufren por falta de un apoyo profesional.

2 CAPITULO-II

MARCO TEÓRICO

2.1 Psicología de la salud

2.1.1 Concepto de salud

A lo largo de la historia de la humanidad el concepto de salud fue cambiando, dejó de estar ligado a tan solo la ausencia de enfermedad, en su libro “Manual de Psicología Social de la Salud”, Rodríguez (2008) menciona que “la salud y la enfermedad son construcciones sociales, por lo que el concepto de salud fue cambiando a lo largo de los siglos, incorporando no solo un marco de referencia biológico sino también el psicológico y social” p. (16). Es por esto que la Constitución de la Organización Mundial de la Salud, 1948 la define como “...*un estado de completo bienestar físico, psíquico y social y no meramente la ausencia de enfermedad*” (p.1).

Por su parte Alcantara Moreno, (2008) menciona que “se trata de una definición holística y progresista que considera a la salud, ya no sólo como un fenómeno meramente somático y psicológico, sino también social. La salud se considera, así como un fenómeno complejo que debe ser abordado a través de la interdisciplinariedad, pues para poder comprenderla en su multidimensionalidad es necesario que concurren diversas disciplinas que interactúen y se integren entre sí” (p.100).

Es por eso que uno de los aspectos principales es que la salud debe visualizarse desde la dimensión individual y colectiva; requiere de un enfoque interdisciplinario /multidisciplinario en el análisis e intervención para lograr una salud óptima y mejorar la

calidad de vida. Por lo mismo, se propone un tratamiento completo en el que se incluya la atención psicológica. (Carrillo Esper & Gómez Hernández, 2011)

2.1.2 Concepto psicología de la salud

Debido a la admisión del concepto integral de salud por la OMS con referencia en lo biológico, psicológico y social es inevitable realizar más conexiones con las ciencias del comportamiento tales como la psicología, sociología médica, antropología y de la educación sanitaria, pero también de la epidemiología, fisiología, farmacología, nutrición, neuroanatomía, endocrinología, inmunología, enfermería y salud pública para favorecer en el cuidado de la salud.

Lo que caracteriza a la Psicología de la Salud es su atención preferente hacia la prevención de la enfermedad y la promoción de la salud a través del cambio de conducta en direcciones de mejora de la salud (Rodríguez Marín & Neipp López, Manual de Psicología Social de la Salud, 2008).

Matarazzo define a la Psicología de la Salud abarcando varios conceptos importantes siendo estas aceptadas por asociaciones de Psicología de la Salud norteamericana y europea, estas son:

- La psicología de la salud es una rama de la Psicología, mientras que la Medicina Comportamental es el campo interdisciplinar donde los psicólogos de la salud juegan un papel determinado junto con otros profesionales.
- La Psicología de la Salud es un campo de aplicación de la Psicología. Todas las disciplinas psicológicas pueden aplicarse en el campo de la salud y ninguna de ella puede, ni debe, erigirse como única y fundamental en cuanto a su intervención en los temas de Salud.
- La Psicología de la Salud estudia la conducta de las personas tanto sanas como enfermas. Esto implica una aproximación “positiva” a la salud, y claramente incluye su promoción, así como la prevención de la enfermedad y su tratamiento.

el concepto de salud integral, dentro del marco biopsicosocial, ofrece la estructura teórica básica de la Psicología de la salud al asumir factores que considera están presentes en todas las fases de la salud, del cuidado de salud y de la enfermedad.

- La psicología de la Salud estudia también las conductas de todas aquellas personas y organizaciones implicadas en el cuidado de la salud o que pueden influir en la misma. (Matarazzo citado por Rodríguez Marín & Neipp López, 2008).

Brannon & Feist, por su parte afirman que:

“La psicología de la salud es la rama de la psicología cuya preocupación se centra en el análisis de los comportamientos y los estilos de vida individuales que afectan a la salud física de las personas. La psicología de la salud incluye una serie de contribuciones de la psicología a la mejora de la salud, la prevención y el tratamiento de la enfermedad, la identificación de factores de riesgo para la salud, la mejora del sistema sanitario y la influencia de la opinión pública asociada a aspectos sanitarios. (...) Por otra parte, la psicología de la salud ayuda a identificar una serie de condiciones que afectan a la salud, a diagnosticar y tratar determinadas enfermedades crónicas y a modificar factores de comportamiento implicados en la rehabilitación fisiológica y psicológica” (citado por Rodríguez Marín & Neipp López, 2008).

2.2 Psicología de enlace

Desde los inicios de la filosofía se ha discutido la relación entre el alma, las pasiones que la animan, y el cuerpo, desde un punto de vista integrador, que consideraría una unidad de ambos (como en los escritos hipocráticos, en los que se relaciona el temperamento con las enfermedades). A partir del siglo XVIII aparecen cada vez con mayor frecuencia

descripciones de enfermedades en las que el factor psicológico comienza a tener más preponderancia, o enfermedades somáticas con manifestaciones comportamentales (agresividad durante una erisipela, descrita por Pinel; cuadro de diarrea, síncope y cefaleas que aparecen ante las contrariedades, descrito por Morgagni; Trousseau relaciona la dispepsia, diarreas y aparición de crisis de asma con determinados estados psicológicos; síndrome de Sydenham...) (Haynal, 1978). (Crespo Hervas & Vázquez, s.f. p.939)

Para Lipowski, B. Rush fue el primero que, en 1812, consideró que las enfermedades mentales debían ser objeto de tratamiento por parte de la Medicina como las enfermedades físicas. Posteriormente se prestó atención a los rasgos de personalidad específicos que predisponían a sufrir una determinada enfermedad. La psiquiatría se independizó de las demás ramas de la medicina como disciplina autónoma durante el siglo XIX, con el internamiento de los pacientes psiquiátricos, considerados incurables, en asilos dirigidos por médicos “alienistas”. Pese a ello, la figura del enfermo mental seguía existiendo en los hospitales generales, en pacientes con patologías médicas con manifestaciones psiquiátricas (como pueden ser los delirium orgánicos) o en enfermos psiquiátricos en los que surgen enfermedades médicas concomitantes. (Crespo Hervas & Vázquez, s.f., p.940)

Durante el siglo XX el papel del psiquiatra en el hospital general ha ido ganando importancia, con el descubrimiento de los fármacos psicótrópos y la comprensión de la salud como un aspecto global de la persona, no tan sólo físico, así como el entroncamiento de las unidades de psiquiatría como otra especialidad médica en el Hospital General. En 1923 se abrieron las primeras unidades de psiquiatría en el Hospital General en Estados Unidos. Y posteriormente, estudiaron la incidencia de patología psiquiátrica en los pacientes ingresados en todas las unidades médicas y quirúrgicas, encontrando cifras entre el 30 y el 40% respectivamente de problemas psiquiátricos. Estas cifras sentaron las bases de la necesidad de la creación de los servicios de interconsulta psiquiátrica (Rundell, 1996). (Crespo Hervas & Vázquez, s.f., p.940)

En 1929 Henry publica un artículo sentando las bases de la psiquiatría de enlace, entre las que incluye la simplificación de los términos psiquiátricos, de forma que puedan ser entendidos por el médico consultor, y la flexibilización de los tratamientos psiquiátricos. En este trabajo describió el uso que los médicos somáticos hacían de la psiquiatría de enlace, tan sólo como último recurso y cuando no eran capaces de diagnosticar ninguna enfermedad física. (Crespo Hervas & Vázquez, s.f., p.941)

Lipowski organiza en 1959 el primer servicio de interconsulta y enlace de Canadá, publicando ocho años después un artículo considerado el texto fundador de la psiquiatría de enlace. Gracias a su impulso, la psiquiatría de enlace entró a formar parte del programa de formación de psiquiatras y médicos no psiquiatras en 1974 para Estados Unidos y Canadá. (Crespo Hervas & Vázquez, s.f., p.941)

2.2.1 Concepto

La psicología de enlace es la rama de la psicología que se ocupa del estado emocional del paciente físicamente enfermo y de las psicopatologías resultantes de esa enfermedad, buscando optimizar su calidad de vida e intentando prevenir consecuencias mayores mientras dure está, actuando a nivel individual, familiar y/o grupal. Por lo que es un campo apasionante del trabajo clínico del psicólogo, pues permite ser “compañero de viaje”. (Gryzbowski Gaínza & Alvarez Córdova, 2011, p.12)

El mérito de un enfoque interdisciplinario en el tratamiento de un problema de salud ha sido reconocido ampliamente en las últimas décadas, donde el objetivo de la intervención médica o psicosocial, es mejorar el abordaje de los problemas más allá de la enfermedad propiamente dicha Kratochwill y Morris (citado en Gryzbowski & Álvarez, 2011, p.13).

Puede haber muchas variaciones entre lo que médicamente sucede y las reacciones que el paciente manifieste. Por lo que se reitera el importante trabajo que desempeña el

psicólogo como parte de un equipo dentro del hospital en el simple hecho del acompañamiento, ya que, al dar un seguimiento del paciente, desde la primera consulta hasta el diagnóstico final, tomando en cuenta las implicaciones que tenga durante el proceso, le proporcionará un mejor manejo de la misma y por lo tanto un mejor pronóstico. (Carrillo Esper & Gómez Hernández, 2011, p.122)

Cabe destacar que la psicología de enlace se caracteriza por su interés en los aspectos individuales del sistema de salud, y más concretamente, en los factores psicológicos de los individuos que intervienen en el proceso, que va desde que la persona está sana, hasta el enfermo terminal, pasando por la adopción de conductas de riesgo para la salud, la conducta de enfermedad y la búsqueda de ayuda médica, el afrontamiento de la enfermedad y la adherencia a los tratamientos médicos. Es importante tener en cuenta lo anterior debido a que el individuo, al experimentar cualquier cambio en su estado de salud, presentará fluctuaciones en sus emociones, las cuales (dependiendo su intensidad) pueden ocasionarles efectos nocivos en su salud debido al mal manejo de las mismas. Por eso es importante intervenir en el proceso completo por el cual se atraviese. La necesidad de un psicólogo en un nivel de salud es evidente. La mayor parte de este esfuerzo debe concentrarse en sectores, que más carecen de información; la falta de cuidado y de conocimiento sobre el tema tiende a desatender la salud por completo. (Carrillo Esper & Gómez Hernández, 2011, p.120)

Actualmente, se puede afirmar que la investigación en psicología de la salud desarrollada en América Latina comprende todos los momentos del proceso salud-enfermedad, desde la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad, hasta la rehabilitación y el cuidado de pacientes con padecimientos crónicos terminales, con aproximaciones individuales, grupales y comunitarias, así como con una gran variedad de enfoques teóricos y metodológicos. Debido a ello, el campo de trabajo para los psicólogos se ha incrementado enormemente, se le ha dado la importancia necesaria y se ha comprobado la eficacia de su trabajo con los pacientes en las diversas áreas anteriormente mencionadas. (Carrillo Esper & Gómez Hernández, 2011, p.119)

Por lo mismo los psicólogos de la salud se han ubicado en tres categorías fundamentales:

- Instituciones de enseñanza superior.
- Centros asistenciales, clínicas, hospitales e institutos de salud de los tres niveles de atención.
- Práctica privada enfocada a la atención individual y de pequeños grupos.

2.2.2 Servicio de psicología

Una de las bases de la incorporación de la psicología aun trabajo amplio en los hospitales debe ser la creación de Servicios de Psicología, desde los cuales se puedan establecer los objetivos que deben ser perseguidos, decidir las prioridades para el uso del fondo de tiempo de los psicólogos en la institución, precisar los procedimientos y las técnicas de trabajo que se utilizarán, definir las líneas de trabajo investigativo, mantener un sistema de intercambio permanente de experiencias. Deben estar integrados al trabajo directo en los servicios médicos de las diferentes especialidades del hospital y bajo los objetivos de la institución. El psicólogo que desee colaborar eficientemente en un determinado servicio de una especialidad médica está obligado a conocer, de manera general, las características de los problemas de salud que ahí se atienden y deben estar en constante actualización. (Carrillo Esper & Gómez Hernández, 2011, p.121)

La necesidad de un psicólogo en un nivel de salud es evidente, ya que parte de su trabajo se centra en las conductas de prevención y orientación. La mayor parte de este esfuerzo debe concentrarse en dichos sectores, pues son los que más carecen de información; la falta de cuidado y de conocimiento sobre el tema tiende a desatender la salud por completo. (Carrillo Esper & Gómez Hernández, 2011, p. 120)

2.3 La enfermedad crónica

La persona a la que se le diagnostica o sufre una enfermedad crónico-degenerativa terminal se enfrenta, junto con su familia, a situaciones que desafían su habilidad para enfrentar, resolver y adaptarse al diagnóstico, lo que ocasiona una crisis que se distingue por la desorganización, perturbación y los trastornos en las estrategias previas de enfrentamiento. La resolución de dicho estado depende de factores como: la gravedad del suceso, los recursos personales y sociales, y la percepción cognitiva que el paciente tiene de la crisis. Esto se debe a que la información recibida discrepa de los datos y creencias existentes y se convierte en una amenaza, pérdida o reto; o bien, es una sobresaturación de información que no puede manejarse adecuadamente. (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailon Martínez, 2008, p.187)

La atención a la familia es igualmente importante, ya que no sólo el enfermo se enfrenta a grandes retos. Tener a un ser querido hospitalizado es una experiencia emocionalmente agotadora, por eso el terapeuta debe explorar y atender expectativas, afectos, ideas, estrategias de respuesta, información errónea, mecanismos de negación, pautas de comunicación, diferencias de percepción, cambios en los roles y adaptaciones de cada uno de los familiares. En el momento del diagnóstico, o en las discusiones que el profesional mantiene con la familia, los miembros de ésta se encuentran vulnerables y sensibles, y experimentan falta de control. La estructura familiar debe ajustarse en cuanto a roles, resolución de problemas y estrategias afectivas. La familia debe organizarse para enfrentar determinado tipo de incapacidad e incertidumbre, tiene que decidir cuánto tiempo dedicarle al cuidado del paciente y hacer espacio para sus necesidades. Las necesidades psicológicas más importantes que tiene la familia son: establecer para la enfermedad un significado que haga posible la sensación de dominio, controlar el dolor y el sufrimiento, preservar la dignidad y la autoestima, y recibir amor de la propia familia y los amigos. (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailon Martínez, 2008, p. 187)

2.4 Adaptación psicológica a la enfermedad

La adaptación en enfermedades crónicas genera que los pacientes y familiares se encuentren afectados por el tiempo de inicio, la severidad de la enfermedad, su duración y complicaciones, así como por los soportes sociales disponibles y los métodos para enfrentar la enfermedad (Gryzbowski Gaínza & Alvarez Córdova, 2011). Al enfrentar la posible pérdida de un ser querido, la familia lucha por adaptarse estructuralmente a su ausencia. La pérdida ocasiona un tremendo estrés y cambio de vida (...). Epperson citado por García F. (2008) plantea que, por lo regular, las familias experimentan sentimientos de gran ansiedad, negación, cólera, remordimiento, duelo y reconciliación, antes de obtener el equilibrio. Otras respuestas emocionales que aparecen con frecuencia son: angustia por la separación, soledad existencial, pena, tristeza, decepción, resentimiento, culpa, agotamiento, desesperación y desesperanza; con frecuencia la familia se vuelve híper vigilante y sobre protectora, las emociones van desde estados de dolor hasta otras formas positivas. (p.188)

Los padres tienen que adaptarse a las características de cada enfermedad en sus diferentes fases (diagnóstico, tratamientos...) re estructurando su vida familiar. La enfermedad puede ser impredecible, requiere atención constante y llegar a formar parte de la vida familiar, produciendo cambios estructurales, procesuales y emocionales en la familia. Ante la enfermedad crónica, los padres reaccionan de distinta manera según su grado de vulnerabilidad o según su grado de resiliencia (fortaleza y competencia). Sus reacciones dependen de numerosos factores como: experiencia en situaciones de crisis y problemas médicos, estatus socio-económico, nivel de conocimientos, calidad de los servicios sanitarios y educativos y sistemas de apoyo. Basarse en sus necesidades, tener una comprensión multidimensional del problema, desarrollar competencias en los padres y la resiliencia, contar con los sistemas de apoyo del entorno natural y coordinar la acción de los servicios públicos (sanitarios, educativos y de servicio social) y los que ofrece la sociedad civil (ocio, asociaciones, voluntariado...). Se trata de crear un clima de

equipo que cambie los sentimientos de impotencia de la familia, de los profesionales y de los miembros de la comunidad (Grau & Fernández Hawrylac, 2010, p. 204).

El proceso de adaptación a la enfermedad crónica para Shontz, (1975) citado por Rodríguez Marín & Neipp López, (2008) sigue una secuencia de pasos que parece ser común:

1. ***Primer paso es una reacción de choque.*** Constituye una respuesta de emergencia y se caracteriza porque produce aturdimiento en el individuo, se realiza de una forma automática, y produce un sentimiento de “distanciamiento” de la situación en un sentimiento como de “estar observando” la situación en vez de participando en el acontecimiento, puede durar unos días o unas semanas.
2. ***La segunda fase es una reacción de encuentro*** que se caracteriza por pensamientos desorganizados y sentimientos de pérdida, indefensión y desesperación. Durante esta fase, el paciente y su familia se sienten sobrepasados por los acontecimientos incapaces de razonar y de planificar sus esfuerzos para resolver los problemas que la nueva situación le plantea. Debido a lo estresante de esta situación los afectados suelen usar estrategias evitativas, sobre todo la negación.
3. ***La tercera fase de retraimiento,*** el enfermo tiende a negar la existencia de la enfermedad o sus implicaciones. Sin embargo, ese tipo de conducta no puede sostenerse, porque la situación no cambia, los síntomas persisten o empeoran, las limitaciones siguen presentes, empujando al enfermo y su familia a tomar conciencia de la persistencia de la situación y su necesidad de aceptarla y adaptarse a ella (p. 243).

2.5 Calidad de vida

2.5.1 Conceptos

Lo que se sabe acerca del interés en el término *calidad de vida* es que ha existido desde tiempos inmemorables. La aparición del concepto como tal y la preocupación por la evaluación sistemática y científica del mismo es relativamente reciente. La idea comienza a generalizarse en la década de los 60 hasta convertirse hoy en un concepto utilizado en diferentes ámbitos, como son: la salud, la salud mental, la educación, la económica, la política, y el mundo de los servicios en general (Montes Castillo, 2006, p.5).

“Se considero que después de haberse satisfecho las necesidades básicas de la población, al menos en el Mundo Desarrollado, era hora de trabajar por mejorar la calidad de vida” (Ardila, 2003). Es por esto que este término aparece en los debates públicos en torno al medio ambiente y al deterioro de las condiciones de vida urbana, el creciente interés por conocer el bienestar humano y la preocupación por las consecuencias de la industrialización de la sociedad hacen surgir la necesidad de medir esta realidad a través de datos objetivos, y desde las Ciencias Sociales se inicia el desarrollo de los indicadores sociales y estadísticos que permiten medir datos y hechos vinculados al bienestar social de una población (Montes Castillo, 2006, p.6).

Rodríguez- Marín (1995) citado por (Vinaccia & Orozco, 2005) menciona que el concepto ha vivido varias modificaciones. Inicialmente se refería al cuidado de la salud personal, luego pasó a ser la preocupación por la salud e higiene pública. Posteriormente, hizo alusión a los derechos humanos, laborales y ciudadanos; después, a la capacidad de acceso a los bienes económicos y finalmente, se convirtió en la preocupación por la experiencia del sujeto de su vida social, de su actividad cotidiana y de su propia salud. El concepto está de moda y, como muchos otros términos, es polivalente, multidimensional y se usa con significados muy diferentes. (p.132)

Así que “desde una óptica utilitarista ha ido evolucionando hasta conformarse en la individualidad del sujeto: bienestar emocional, relaciones interpersonales, bienestar material, desarrollo personal, bienestar físico, autodeterminación, inclusión social, y derechos” (Padilla Rivas, 2017). Sin embargo, muchas investigaciones trataron de definir este concepto pero al abarcar tantos aspectos objetivos como subjetivos y como se podría entender a esta expresión como “un juicio subjetivo del grado que se ha alcanzado la felicidad y bienestar” (Bobes, González, & Bousoño, 1993), la OMS (1980) inició su labor por tratar de conceptualizar y medir la calidad subjetiva de la vida, se celebraron consultas con especialistas de medicina y de las ciencias sociales que representaban a países tanto en desarrollo como desarrollados y se recabó la opinión de enfermos y de personas sanas. Llegando a definirla y afirmando que:

La calidad de vida en función de la manera en que el individuo percibe el lugar que ocupa en el entorno cultural y en el sistema de valores en que vive, así como en relación con sus objetivos, expectativas, criterios y preocupaciones. Todo ello matizado, por supuesto, por su salud física, su estado psicológico, su grado de independencia, sus relaciones sociales, los factores ambientales y sus creencias personales. (OMS, 1996)

2.5.2 Calidad de vida en enfermedades crónicas

Rodríguez (2008) afirma que el estado de salud es un factor determinante de calidad de vida, y la OMS define la salud con un concepto, similar al de calidad de vida, como el “estado de completo bienestar físico, psíquico y social, y no meramente la ausencia de la enfermedad” y asimismo afirmaron que cuando un individuo alcanza un grado aceptable de salud puede disfrutar de los restantes beneficios de la calidad de vida. (p.238)

Entonces cuando hablamos de calidad de vida en relación a la salud Rodríguez cita a Cella (1998) quien propone una definición:

Donde hace referencia, por un lado, a las valoraciones que los individuos realizan del grado de satisfacción y de su bienestar global. Y, por otro lado, a las valoraciones acerca de la capacidad de los individuos para mantener razonablemente las funciones físicas, psicológicas, e intelectuales, y del grado en que mantienen sus habilidades para participar en actividades sociales dentro de su familia grupos de amigos y en su trabajo, comparándolas con lo que ellos perciben como posible o ideal y con su experiencia previa (p.239).

Respecto a las enfermedades crónicas que “han aumentado su prevalencia, de forma lenta pero progresiva, se ha aumentado el interés por la calidad de vida del enfermo y por los múltiples factores biopsicosociales que inciden sobre ella” (Vinaccia & Orozco, 2005). Pero al existir una enorme cantidad de enfermedades crónicas y la forma de incidencia de estas en la calidad de vida es diversa, Rodríguez (2008) menciona que se podría definir la calidad de vida en enfermedades crónicas en términos parecidos a los de Walker y Rosser (1987), como “el nivel de bienestar y satisfacción vital de la persona, en cuanto afectados por su enfermedad, su tratamiento y efectos”. Es decir, es un constructo multidimensional con al menos cuatro dominios:

1. ***El estatus funcional.*** Se refiere a la capacidad para ejecutar una gama de actividades que son normales para la mayoría de las personas (también aplica para los cuidadores principales y familia). Las cuatro categorías que se incluyen comúnmente son el auto cuidado (alimentarse, vestirse, bañarse, y usar los servicios); la movilidad (capacidad para moverse dentro y fuera de la casa); las actividades físicas (andar, subir escaleras, etc.).
2. ***Presencia y gravedad de síntomas relacionados con la enfermedad y relacionados con el tratamiento.*** Los síntomas físicos de los que los enfermos crónicos informan, como resultado del proceso de enfermedad o del tratamiento (...) en el caso de enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas serían

el dolor, malformaciones físicas, seguimientos constantes por médicos especialistas, discapacidad intelectual, etc. Considera la forma cómo afecta directa o indirectamente a la cuidadora principal y a los miembros de la familia.

3. *El funcionamiento psicológico (ajuste o adaptación psicológica)*. Aunque hay diferencias importantes, numerosos estudios han puesto de relieve niveles elevados de estrés psicológico entre los pacientes de enfermedades crónicas. Los datos no señalan que existan estados patológicos o trastornos mentales diagnosticables, sino más bien una forma de estrés no específica. Relacionada directamente con enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas se tomaría como la situación generada a la cuidadora principal y la familia por el nacimiento de un hijo con esta condición.

4. *El funcionamiento social (ajuste o adaptación social)* El trastorno de las actividades sociales normales es bastante común en los enfermos crónicos y sus familias, y es el resultado de diferentes factores (Wortman, 1984) como limitaciones funcionales debidas al dolor y/o fatiga; el miedo del paciente a ser una carga para los demás; el azoramiento por los síntomas o las discapacidades; sentimientos de incomodidad entre los miembros de la red social del paciente; miedo al contagio, y/o las actividades sociales y el rol que desempeñan los miembros de la familia en sus diferentes ámbitos (laboral, escolar, comunitario, iglesia, entre otros). (p. 240-242). (Ballesteros de Valderrama, Novoa Gómez, Muñoz, & Suárez, 2006, p.460)

En consecuencia cuando preguntamos por la calidad de vida en enfermos crónicos, habitualmente estamos preguntando cuál es su nivel de estatus funcional, en qué medida presenta síntomas dolorosos o discapacitantes, cuál es su nivel de adaptación psicológica (cognitivo- emocional-conductual), cuál es su nivel de adaptación social y laboral, y cuál es la evaluación global que el enfermo y su familia hace de la calidad de su vida. (Rodríguez Marín & Neipp López, Manual de Psicología Social de la Salud, 2008)

Según Bayes (1994), citado por Vinaccia & Orozco (2005), evaluar la calidad de vida del paciente crónico es importante porque permite: conocer el impacto de la enfermedad y/o del tratamiento, a un nivel relevante, diferente y complementario al del organismo; conocer mejor al enfermo, su evolución y su adaptación a la enfermedad; conocer mejor los efectos secundarios de los tratamientos; evaluar mejor las terapias paliativas; eliminar resultados nulos de determinados ensayos clínicos; ampliar los conocimientos sobre el desarrollo de la enfermedad; ayudar en la toma de decisiones médicas; potenciar la comunicación médico-paciente; y facilitar la rehabilitación de los pacientes(p. 128).

El enfermo crónico “se enfrenta con una amenaza a su cuerpo, esta abrumadora percepción de la imagen corporal se acompaña de dificultades psicológicas y sentimientos de: desamparo, depresión, ansiedad, delirio, miedo, agitación, dependencia, vulnerabilidad, inseguridad, indefensión y degradación. El enfermo se enfrenta a la disminución de su calidad de vida” (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailon Martínez, 2008).

Existen pocos estudios de la repercusión emocional en una persona y sus familiares del diagnóstico, tratamiento y desenlace de una enfermedad crónica.

Estudiar la calidad de vida como evento contextual y multidimensional en defectos congénitos, parece dar salida a la necesidad de un manejo integral. El primer paso es conocer en qué grado se ve alterada la calidad de vida de las familias de niños con defectos congénitos y establecer un manejo completo, médico y psicológico, de los afectados para brindar una atención que se extienda más allá del ámbito clínico y que involucre la orientación psicológica (De León Ojeda, 2011, p.20).

En la búsqueda de una interface entre la calidad de vida, la relación centrada en el enfermo y con los cuidadores y con el objetivo de conocer los aspectos psicológicos, sociales, funcionales, el bienestar físico de los pacientes con defectos congénitos y sus

familias, se decidió evaluar estas dimensiones, que ayudan a personalizar la atención médica integral centrada en el paciente y su familia y a instaurar una dinámica de trabajo que permita reconocer las áreas en las que se debe de trabajar más con cada uno de ellos y su familia (De León Ojeda, 2011, p.21).

2.6 La familia

2.6.1 Concepto

La familia es un grupo de personas unidas por un vínculo de parentesco, ya sea consanguíneo, por matrimonio o adopción, que viven juntos por un periodo indefinido de tiempo. Constituye la unidad básica de la sociedad y es el origen de toda colectividad humana. Según la declaración Universal de los Derechos Humanos, es el elemento natural y fundamental de la sociedad y tiene derecho a la protección de la sociedad y del Estado. (Melongo, 2007, p.3)

Debemos saber que hoy en día ha variado el concepto, pero la bibliografía se refiere más a lo que constituye la familia nuclear (el padre, la madre y su descendencia) y la familia extensa (o extendida con familiares próximos) y en la modernidad a la familia monoparental (el o los hijos viven con uno solo de los padres). (Melongo, 2007, p.4) “En la familia se busca la satisfacción de las necesidades afectivas, de seguridad y correspondencia emocional adecuada de sus miembros, e influye en la conformación del género, creencias, valores, funciones, actitudes y aptitudes de cada uno” (Reyes Luna et al., 2010, p.111).

2.6.2 Tipos de familias

Existen familias Arquetípicas:

- **NUCLEAR:** aquella que está compuesta por Padre, Madre e hijos.

- **EXTENSA:** la que está constituida por Padre, Madre, hijos y otros familiares como ser: abuelos, tíos, etc.

Y también existen familias Atípicas:

ENSAMBLADA: uno o los dos integrantes de la pareja, con hijos de uniones previas

MONOPARENTAL SIMPLE: el o los hijos, viven con uno de los padres.

MONOPARENTAL GRUPAL: madres adoptivas de un grupo de niños(aldeas infantiles).

HOMOPARENTAL: el hijo o los hijos viven con una pareja homosexual.

POLIOGAMICA: en algunos países de África y Asia.

Por su funcionalidad:

- **FUNCIONALES:** son las parejas estables que cumplen con su prole los deberes de la patria potestad. Que subvienen a sus necesidades elementales, en la medida que este a su alcance, y que se les trasmiten principios éticos.
- **NO FUNCIONALES:** las parejas que no forman a sus hijos en valores éticos o que viven del delito; consumidores de drogas y/o que conviven en un marco de hostilidad y violencia. (Melongo, 2007, p.5)

2.6.3 Funciones que cumple la familia

Las funciones más importantes que cumple la familia son: construcción y desarrollo de la persona, aprendizaje de resolución de problemas, toma de responsabilidades y compromisos, encuentro intergeneracional, transición de unos momentos evolutivos a otros.

- **Desarrollo de la personalidad:** en el seno de la familia, es donde se establece primariamente y a partir del vínculo con ambos progenitores, la identificación con el modelo masculino o femenino. Todo se concreta a la capacitación personal y al desarrollo de una identidad, y al de normas de convivencia y

armonía. La integración social se realiza por medio de la comunicación, permitiendo la realización humana, tanto afectiva, como cognitiva y en el marco de relacionamiento interpersonal.

Se debe afirmar el desarrollo de la autoestima y aprender que, capacitándose, se pueden obtener logros importantes el niño tiene que sentirse amado, protegido y respaldado. (Melongo, 2007, p.5)

- Aprendizaje de resolución de problemas, toma de responsabilidades y compromisos. La preparación para un buen desempeño en la vida, comprende el saber encarar un problema y buscar su solución, hacerse responsable de sus actos y mantener sus compromisos establecidos.

El instituto de Política Familiar establece que: las crisis y dificultades sociales, económicas y demográficas de las últimas décadas, han hecho redescubrir que la familia representa un valiosísimo potencial para el amortiguamiento de los efectos gramáticos de problemas como las enfermedades, la vivienda, las drogodependencias o la marginalidad. La familia es considerada hoy como el primer núcleo de solidaridad dentro la sociedad, siendo mucho más que una unidad jurídica, social y económica. La familia es, ante todo, una comunidad de amor y solidaridad. (Melongo, 2007, p.6)

- El encuentro intergeneracional. Se establece con abuelos y tíos, que pertenecen a otra franja etaria, estableciendo un nexo referencial y vincular, que influye en las pautas de preguntas.
- Momentos evolutivos en el desarrollo personal. Los padres tienen que acompañar a sus hijos en las diferentes etapas de la vida, mientras están a su cuidado. Deberán encarar situaciones cambiantes, de acuerdo con la edad. La etapa de la adolescencia y el desarrollo sexual. (Melongo, 2007, p.7)

2.6.4 La familia y la enfermedad crónica

Dentro del núcleo familiar se favorece el desarrollo, el cuidado, el apoyo y la seguridad de sus miembros, pero cuando se diagnostica una enfermedad a uno de ellos todo el sistema familiar se ve afectado, alterándose el funcionamiento del grupo. Además, si es uno de los hijos de la familia, esta puede verse desbordada y sentirse incapaz de poder dar las respuestas esperadas en ese momento. (Lanzarote Fernández & Torrado Val, 2009, p.458)

El impacto del diagnóstico de una enfermedad dentro del sistema familiar va a estar influenciado por las características específicas de la enfermedad (curso constante, recurrente o progresivo; componentes genéticos y/o congénitos; visibilidad de la enfermedad; discapacidad física o psicológica; tratamientos y cuidados necesarios) y también de la familia y sus miembros (ciclo vital y edad del menor afectado y de los hermanos; características de personalidad; creencias; experiencias previas con enfermedades; relaciones dentro de la familia; red de apoyos; recursos económicos, etc.). La reacción al diagnóstico, en las diversas fases de la enfermedad, puede ser diferente para cada uno de los miembros que componen la familia, lo que puede crear una nueva dificultad en la comunicación y el apoyo entre sus miembros. (Lanzarote Fernández & Torrado Val, 2009, p.458)

En ocasiones, el tratamiento dependerá de la capacidad que los cuidadores y familiares tengan para realizar los cuidados en casa, prevenir infecciones, llevar a cabo el correcto uso de los medicamentos (...) y la atención de sus efectos secundarios, toma de signos vitales, pruebas de glucosa, peso diario, citas y control médico. (Reyes Luna et al., 2010, p.112)

Es muy importante cómo y a quién se comunica el diagnóstico de una enfermedad grave, pues de ello dependerán las acciones y cambios que ocurran; pues no sólo es el paciente el que recibe la noticia, sino también su familia, la que se verá afectada tanto

emocionalmente como en su funcionamiento, el cual se ve alterado significativamente cuando uno de los integrantes de la familia ha perdido la salud o está sometido a tratamientos médicos. (Reyes Luna et al., 2010, p.112)

En todos los casos, los profesionales sanitarios debemos favorecer que sea la familia la que tome un papel principal en el cuidado y atención del hijo desde el momento del diagnóstico. Al mismo tiempo, hay que facilitarles ante cualquier intervención el apoyo y contención necesarios, para que sean ellos los que empiecen cuanto antes a tomar el control y puedan facilitar los cuidados que necesitan sus hijos ante la enfermedad. (Lanzarote Fernández & Torrado Val, 2009)

Un objetivo fundamental en el trabajo con las familias con un hijo con una enfermedad crónica, es ayudar a que la familia alcance la confianza necesaria que le permita aceptar a su hijo. Para esto, es importante ofrecerle una información veraz, basada en la realidad de su estado. Cuando estas circunstancias no se dan, normalmente se crean situaciones que pueden producir desconcierto, inseguridad, angustia e informaciones contradictorias para los padres que favorecen la confusión y el desasosiego. (Lanzarote Fernández & Torrado Val, 2009)

2.6.5 Cuidador primario

El «cuidador primario» es quien asume el cuidado de la persona enferma. Habitualmente, la adscripción sigue criterios socioculturales que designan a las mujeres; en el caso de los niños, suelen ser las madres. (Grau & Fernández Hawrylac, 2010, p.207) Se trata de un trabajo no remunerado, prestado en virtud de relaciones afectivas y de parentesco, y que se desarrolla en el ámbito privado de lo doméstico. Además, en nuestras sociedades, cuidar de los niños y las niñas, personas mayores o enfermas de la familia forma parte de una función adscrita a las mujeres como parte de su rol de género. (García Calvente, Mateo Rodríguez, & Maroto Navarro, 2004, p.85)

Es importante que el cuidador primario tenga períodos de respiro para evitar su desgaste, ya que la calidad del cuidado dependerá en gran medida de que el cuidador descanse. (Grau & Fernández Hawrylac, 2010, p.207) García Calvente, Mateo Rodríguez, & Maroto Navarro, (2004) mencionan que cuidar entraña el desarrollo de actividades diversas, y con frecuencia implica asumir múltiples roles de cuidado: la cuidadora es «enfermera», «psicóloga», «consejera», «abogada» y «empleada de hogar». Las cuidadoras adoptan a menudo otros roles de manera simultánea: se es cuidadora a la vez que madre-esposa-hija, ama de casa y/o trabajadora, y la dificultad para compatibilizar las distintas responsabilidades repercute en la vida de las cuidadoras. La duración de la «jornada laboral» de una cuidadora no tiene principio ni fin, característica que comparte con otras actividades del trabajo reproductivo, en el que el tiempo tiene un desarrollo circular, y no lineal como en el trabajo productivo (p.85).

Una vez diagnosticada una enfermedad, debe identificarse la persona que asumirá la atención del enfermo. Hay que adiestrarle y ayudarle para que ataje las situaciones de crisis que le puede acarrear su función. (Grau & Fernández Hawrylac, 2010, p.207)

Este grupo de pacientes necesita la ayuda de un cuidador que sea su moderador en las conductas; por lo tanto, el cuidador se caracteriza por ser también un supervisor, porque proporciona un cuidado activo, apoya, participa en la toma de decisiones, identifica las necesidades del paciente y verifica el desarrollo de acciones, como toma de medicamentos, cambios en los hábitos alimenticios, fomento de la actividad física, visitas rutinarias a los centros asistenciales, realización de exámenes de control; además de motivar y apoyar emocionalmente, a fin de contribuir al mejoramiento de la calidad de vida del paciente. (Achury, Castaño Riaño, Gómez Rubiano, & Guevara Rodríguez, 2011, p.30)

Una evaluación temprana de la familia puede ayudar a determinar las dificultades que puede tener o aparecer. Dentro de esta evaluación consideramos fundamental valorar la

adaptación familiar; el sistema jerárquico y los límites dentro de la familia; el apoyo y la cohesión dentro de la familia; y la comunicación familiar. La adaptación familiar es uno de los requisitos principales para el buen funcionamiento del sistema familiar. (...) En el caso de familias con un hijo con enfermedad crónica la adaptabilidad es un elemento fundamental, particularmente cuando las enfermedades son progresivas, recurrentes o presentan crisis médicas agudas (Rolland, 2000 citado en Lanzarote Fernández & Torrado Val, 2009, p.460).

Del mismo modo que la familia tiene que adaptarse a la enfermedad, debe hacerlo a la vida cotidiana; en algunas ocasiones, nos encontramos con familias de pacientes crónicos gravemente discapacitados que parecen cooperar durante la hospitalización, pero luego plantean graves dificultades en el alta. Si quien enferma es un niño pequeño, el deseo de desarrollar plenamente su actividad, que ha estado limitada durante su hospitalización, puede crear situaciones incómodas generadas por los propios padres, que incapaces de controlarlo, insisten en que respete normas que el niño se niega a aceptar. Si es un adolescente, el proceso de emancipación puede quedar cuestionado. En casa se le somete a una disciplina que ya no corresponde a su edad, lo que genera conflictos al tener que negociar la autonomía ya conseguida en etapas anteriores. En estos casos, la orientación a los padres ha de dirigirse al reconocimiento del esfuerzo de su hijo por superarse y a la asignación de responsabilidades acordes a su capacidad y posibilidad de asunción. (Grau & Fernández Hawrylac, 2010, p.206)

2.7 Genética médica

2.7.1 Concepto

La genética médica ha alcanzado un reconocido papel como la especialidad de la medicina que trata el diagnóstico, tratamiento y manejo de los trastornos hereditarios. Junto con el resto de disciplinas de la biología moderna el proyecto Genoma Humano está revolucionando la genética humana y médica, al proporcionar importantes

conocimientos sobre muchas enfermedades y promover el desarrollo de mejores técnicas de diagnóstico, medidas preventivas y métodos terapéuticos en un futuro cercano. (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004, p.1)

2.7.2 Consejo genético

La genética clínica trata el diagnóstico y el manejo de los aspectos médicos, sociales y psicológicos de las enfermedades hereditarias. Como en todos los campos de la medicina, es esencial hacer un diagnóstico correcto y ofrecer un tratamiento apropiado, que puede incluir la ayuda de la persona afectada y los miembros de la familia para entender y aceptar la naturaleza y las consecuencias del trastorno.

El consejo genético, una actividad central de la genética médica, trata no solo de informar al paciente y la familia, sino también de aconsejar psicológicamente a los individuos para que se adapten al impacto y las implicaciones del trastorno familiar. Combina la trasmisión de información sobre riesgos con apoyo psicológico y educativo, se ha convertido en una nueva profesión sanitaria que integra todo un cuadro de profesionales de la genética dedicados al cuidado de los pacientes y sus familias. (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004, p.2)

2.7.3 Asesoramiento genético

La genética clínica debe ir de la mano con el asesoramiento genético para llegar a las personas o familias afectadas. El asesoramiento genético es un proceso de comunicación, es el intento de una o más personas entrenadas, por ayudar al individuo o familia a:

- Comprender hechos médicos.
- Apreciar factores hereditarios.

- Entender las alternativas u opciones.
- Elegir un curso de acción.
- Ajustarse lo mejor posible.

(Aguilar, 2015)

Durante las sesiones de asesoramiento se pretende traducir los conocimientos científicos en información práctica y explicar de forma clara y precisa, cualquier persona que tenga preguntas sobre aspectos relacionados con el origen de la enfermedad, así como los mecanismos genéticos de herencia y los riesgos reproductivos. (Vásquez Cerdas, Campos Ramírez, Gutiérrez Doña, & Fernández Morales, 2011, p.138)

2.8 Clasificación de los trastornos genéticos

La principal aportación de la genética en la práctica clínica es averiguar el papel de la variación genética y la mutación en la etiología de un gran número de trastornos. Prácticamente cualquier enfermedad es el resultado de la acción combinada de genes y ambiente, pero el papel relativo del componente genético puede ser importante o escaso.

Entre los trastornos producidos completa o parcialmente por factores genéticos se reconocen tres tipos: **Trastornos monogenéticos, trastornos cromosómicos y trastornos multifactoriales.**

- Los **defectos monogenéticos** están causados por genes mutantes individuales. La mutación puede estar presente en solo un cromosoma del par o en ambos. (...) En algunos casos, la causa es un error crítico en la información genética contenida en un solo gen. La mayoría de estos defectos son raros, con frecuencia 2% de la población y son los responsables de una importante proporción de enfermedades y muertes.

- Los **trastornos cromosómicos** el defecto no se debe a un error simple en la secuencia genética, sino a un exceso o un defecto de los genes contenidos en cromosomas enteros o fragmentos cromosómicos. Por ejemplo, la presencia de una copia extra de un cromosoma, el 21, produce un trastorno específico, el **síndrome de Down**, como grupo, los trastornos cromosómicos son bastante comunes. Afectan a 7 de cada 1000 nacidos vivos y producen alrededor de la mitad de los abortos espontáneos.
- La **herencia multifactorial** es el responsable de un grupo de **trastornos de desarrollo** que producen **malformaciones congénitas**, así como de muchas enfermedades de la vida adulta. En muchas de estas enfermedades no parece existir un error puntual de la información genética, sino que son el resultado de una combinación de pequeñas variaciones en genes que juntas pueden producir o predisponer a un defecto grave, a menudo en conjunto a factores ambientales. Las estimaciones del impacto de las enfermedades multifactoriales oscilan entre 5% de la población pediátrica y más del 60% de la población general. (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004, p. 4)

2.8.1 Síndrome de Down

El síndrome de Down o trisomía 21 es el trastorno cromosómico más frecuente y mejor conocido, así como principal causa genética de retraso mental moderado, aunque en la temprana infancia puede parecer que el niño no tiene retraso. El coeficiente de inteligencia (IQ) se sitúa en general entre 30 y 60 cuando el niño es suficientemente mayor para ser medido. No obstante, a pesar de las limitaciones, muchos niños con

síndrome de Down se convierten en personas felices, responsables e incluso con confianza en sí mismos (...). Alrededor de uno de cada 800 niños nace con síndrome de Down, pero depende de la distribución de la edad materna en la población y de la proporción de madres que utilizan el diagnóstico prenatal y la terminación selectiva del embarazo, una proporción mayor de los abortos de síndrome de Down tienen una cardiopatía congénita y ciertas malformaciones como la atresia duodenal y la fisura traqueo esofágica. Además, presentan riesgo de Leucemia 15 veces superior al de la población general. (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004, p. 116)

2.8.2 Síndrome de Klinefelter

El síndrome de Klinefelter, es una anomalía de los cromosomas sexuales, los pacientes suelen ser altos y delgados y tienen piernas largas en relación con el resto del cuerpo. Parecen físicamente normales hasta la pubertad, cuando se hacen evidentes signos de hipogonadismo y las características sexuales secundarias permanecen infra desarrolladas, usualmente tienen dificultades de aprendizaje y pueden tener un ajuste social pobre. Los pacientes con esta anomalía son casi siempre infértiles (cariotipo 47, XXY), y algunos presentan ginecomastia. Su incidencia es al menos de uno en 1000 recién nacidos varones. (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004, p. 181)

2.8.3 Síndrome de Turner

El síndrome de Turner al contrario de otras aneuploidías de los cromosomas sexuales, las mujeres con este síndrome suelen identificarse en el momento del nacimiento o antes de la pubertad por sus características: baja estatura e infértil (cariotipo 45, X). La inteligencia de estas pacientes suele estar por encima de la media, sin embargo, a menudo presentan deficiencias en la percepción espacial, en la organización motora perceptiva o en la ejecución motora fina, muchas pacientes precisan apoyo educativo, sobre todo en matemáticas.

Su incidencia es aproximadamente una en 4000 recién nacidas, y cerca de una cuarta parte son mosaicos. (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004, p. 184)

2.8.4 Displasia Campomélica

La Displasia Campomélica debida a mutaciones en el gen SOX9 del cromosoma 17q, es un trastorno autonómico dominante con desarrollo gonadal anormal, malformaciones del hueso y del cartílago que suelen ser letales. Alrededor de dos terceras partes de los pacientes con este trastorno tienen inversión sexual y son fenotípicamente mujeres. (Nussbaum, McInnes, & Williard, 2004, p. 187)

2.8.5 Osteocondrosis y displasia de cadera

La Osteocondrodisplasia de tipo Displasia Campomélica es una alteración del desarrollo esquelético que se presenta de forma autosómica dominante. Se caracteriza por la angulación de las extremidades, junto con otras alteraciones, cardiopulmonares, orofaciales y neurológicas. Las mutaciones estudiadas presentes en el gen SOX9 son responsables de la mayoría de casos de estas alteraciones debido a la presencia de alteraciones esqueléticas y no esqueléticas con una alta letalidad en especial en el período neonatal. Tiene una incidencia de 0,05 por 10000 nacimientos. Este síndrome se caracteriza por acortamiento y angulación de las extremidades inferiores, en especial el fémur. La mayoría son de tipo autosómico recesivo, sin embargo, puede ocurrir esporádicamente de forma autosómica dominante, por mutación del gen Sox9 localizado en el cromosoma 17. La angulación del fémur bien sea en el feto o en el neonato, es común cuando existe una displasia esquelética. (Uribe, Mendoza, & Correa, 2017, p.2)

2.8.6 Síndrome de Freeman Sheldon

El síndrome de Freeman-Sheldon (FSS) es un síndrome de contractura congénita múltiple poco frecuente que, sin embargo, es relativamente conocido, porque los niños afectados tienen una apariencia llamativa: históricamente se llamaba "síndrome de la cara silbante" debido a la participación de los músculos faciales. El FSS a menudo se confunde con otros síndromes de contractura congénita y, como resultado, las características clínicas y la historia natural son poco conocidas. (Stevenson, Carey, & Palumbos, 2006, p.754)

2.8.7 Discapacidad Intelectual Sindromática

“La Discapacidad Intelectual es un trastorno que comienza durante el periodo de desarrollo y que incluye limitaciones del funcionamiento intelectual como también del comportamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico” (Association, 2013).

La discapacidad intelectual puede estar causada por muchos factores, ya sean ambientales como el nacimiento prematuro o infecciones prenatales, o bien genéticos como alteraciones cromosómicas o mutaciones en genes concretos. En cuanto a su etiología, esta puede establecerse en el 25-50% de los casos severos son de origen genético. Convencionalmente, las formas genéticas de la DI se subdividen en dos grandes categorías: la Discapacidad Intelectual Sindrómica, que ocurre con penetrancia y expresividad variable como característica fenotípica de numerosos síndromes hereditarios y la Discapacidad No Sindrómica específica en que la DI se presenta en forma aislada. (Dra. Aillón López, 2018, p.20)

2.8.8 Síndrome Cromosómico Criptico

Las anomalías cromosómicas cripticas como causa de discapacidad intelectual. La prueba genética más ampliamente utilizada en el diagnóstico de Discapacidad Intelectual es el cariotipo convencional, este tiene un rendimiento diagnóstico de 3.7% para anomalías estructurales y de 8% para anomalías numéricas. Los re arreglos subteloméricos son causa significativa de malformaciones y Discapacidad Intelectual, se dice que representa el 7.4% de la DI moderada y severa. (Dra. Aillón López, 2018, p.30)

“La Discapacidad Intelectual es un trastorno que comienza durante el periodo de desarrollo y que incluye limitaciones del funcionamiento intelectual como también del comportamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico” (Association, 2013).

La discapacidad intelectual puede estar causada por muchos factores, ya sean ambientales como el nacimiento prematuro o infecciones prenatales, o bien genéticos como alteraciones cromosómicas o mutaciones en genes concretos. En cuanto a su etiología, esta puede establecerse en el 25-50% de los casos severos son de origen genético. (Dra. Aillón López, 2018, p.20)

Alrededor del 40% de los pacientes no tienen una etiología establecida y se diagnostican como Discapacidad intelectual Idiopática, desde 1995, se reconoce como una de las causas significativas las **alteraciones cromosómicas Cripticas** (aneusomias segmentarias) en las regiones subteloméricas que producen ganancias o pérdidas de material genético y provocan un desequilibrio de dosis genética. (Dra. Aillón López, 2018, 25)

2.9 Calidad de vida en enfermedades genéticas

Con el creciente y exitoso control de las enfermedades infecciosas en la población pediátrica, las enfermedades que son en parte o totalmente determinadas por factores genéticos, asumen paulatinamente una proporción de mayor importancia dentro del perfil epidemiológico de la población infantil, convirtiéndose en una de las principales causas de mortalidad y morbilidad. (Suárez Obando, Ordoñez, & Macheta, 2009, p.86)

Las enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas engloban un grupo de enfermedades muy diversas, la mayoría de baja prevalencia, que pueden ocasionar peligro de muerte o invalidez crónica (discapacidad). La mayoría de estas enfermedades se manifiestan a edades tempranas su carácter crónico vincula a los afectados al sistema sanitario de por vida, muchas son enfermedades irreversibles, degenerativas e incapacitantes, cuya evolución tratamiento y secuelas, deterioran la calidad de vida del sujeto y su entorno familiar, así como sus posibilidades de integración a la sociedad. (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009, p.8)

La discapacidad es un tema abordado desde disciplinas diferentes que tienen como común denominador la bioética. Es imprescindible que el personal sanitario lo afronte de forma transdisciplinaria con un discurso bioético racional, sin adjetivos y que tenga como base una sólida fundamentación en la persona humana concreta, individual y no metafísica. La práctica de una ética de las virtudes sería una manera de rescatar el bien interno de los profesionales sanitarios y cuidadores que ayudaría a una atención de los niños discapacitados en toda su dignidad humana. (Gonzales Fernández, 2013, p.14)

“Diversas esferas de la vida social participan de uno u otro modo en la atención del niño discapacitado pero los profesionales sanitarios y la familia son los que llevan el mayor peso de esa atención y sobretodo la familia en el que hacer del día a día.” (Gonzales Fernández, 2013, p.13)

“El diagnóstico de una enfermedad crónica en un hijo es un acontecimiento que altera el funcionamiento de la familia. En algunas ocasiones es necesaria la intervención de los profesionales de la psicología. Estas familias se enfrentan a situaciones estresantes que pueden afectarle a nivel individual, conyugal y/o familiar.” (Lanzarote Fernández & Torrado Val, 2009, p.457)

La poca atención a la familia del paciente ha llevado a que no se la involucre de manera activa en el proceso de diagnóstico o en el terapéutico y a que se afecte su unidad familiar ante un trastorno genético, por cuanto la enfermedad genética genera preguntas y dudas en los familiares incluidos cuestionamientos acerca de la causa de la enfermedad, su origen genético en la familia del padre o de la madre, la repercusión de la patología en el futuro desarrollo psicológico del individuo y la posible recurrencia del trastorno en subsiguientes embarazos o en familiares del afectado. (Ballesteros de Valderrama, Novoa Gómez, Muñoz, & Suárez, 2006, p.458)

Se ha señalado que la percepción de los padres con un hijo afectado por una enfermedad congénita, puede tener un amplio rango de posibilidades, pero que se puede definir a través de la expresión de ira, miedo, sentimientos de inadecuación y resentimiento, e incluso comportamientos de negligencia en cuidado del niño. Sin embargo, a pesar de la evidente importancia de este tipo de síndromes, son escasos los estudios que localmente han explorado la percepción que tienen los padres de los niños afectados con malformaciones congénitas mayores y prácticamente se desconoce qué tipo de impacto tiene la enfermedad congénita malformativa en el entorno familiar. (Suarez Obando, Ordoñez, & Macheta, 2009, p.86)

En ocasiones, el tratamiento dependerá de la capacidad que los cuidadores y familiares tengan para realizar los cuidados en casa, prevenir infecciones, llevar a cabo el correcto uso de los medicamentos (inmunosupresores, anti-hipertensivos, antivirales y suplementos) y la atención de sus efectos secundarios, toma de signos vitales, pruebas de glucosa, peso diario, régimen nutricional recomendado, cuidados postoperatorios, citas y

controles médicos. (Reyes Luna, Garrido Garduño, Torrez Velázquez, & Ortega Silva, 2010, p.112)

“El cuidar a un paciente con enfermedad crónica con dependencia implica en este experimentar cambios en su vida cotidiana, relacionados con la transformación de roles, responsabilidades familiares, cambios en los estilos de vida y las relaciones de apoyo” (Achury, Castaño Riaño, Gómez Rubiano, & Guevara Rodríguez, 2011, p.28).

Este grupo de pacientes necesita la ayuda de un cuidador que sea su moderador en las conductas; por lo tanto, el cuidador se caracteriza por ser también un supervisor , porque proporciona un cuidado activo, apoya, participa en la toma de decisiones, identifica las necesidades del paciente y verifica el desarrollo de acciones, como toma de medicamentos, cambios en los hábitos alimenticios, fomento de la actividad física, visitas rutinarias a los centros asistenciales, realización de exámenes de control; además de motivar y apoyar emocionalmente, a fin de contribuir al mejoramiento de la calidad de vida del paciente. (Achury, Castaño Riaño, Gómez Rubiano, & Guevara Rodríguez, 2011, p.30)

Green y Solnit (1964) señalan que estos niños manifiestan un fuerte apego a la madre y presentan una intensa ansiedad de separación. En esta línea de las interacciones tempranas madre-hijo, se ha señalado que pueden estar influenciadas por sentimientos depresivos, ansiedad y miedo a la muerte inminente; muchas madres se sienten responsables y asumen una interacción sobreprotectora. (Citado en Ballesteros de Valderrama, Novoa Gómez, Muñoz, & Suárez, 2006, p.458)

Para Achury, Castaño Riaño, Gómez Rubiano, & Guevara Rodríguez (2011) La enfermedad crónica es una alteración progresiva de la salud, donde la persona requiere cuidado y apoyo de la familia y del equipo interdisciplinario de salud; por lo tanto, demanda cierto grado de dependencia. La dependencia

se define, la necesidad de ayuda o asistencia importante para las actividades de la vida cotidiana o, de manera más precisa, como un estado en el que se encuentran las personas que por razones ligadas a la falta o la pérdida de autonomía física, psíquica o intelectual tienen necesidad de asistencia y/o ayudas importantes a fin de realizar los actos corrientes de la vida diaria y, de modo particular, los referentes al cuidado personal. Las actividades, a su vez, se dividen en básicas de la vida diaria e instrumentales de la vida diaria:

- **Actividades básicas de la vida diaria:** son aquellas relacionadas con la capacidad que posee un individuo para subsistir sin la ayuda de nadie o de manera independiente. Implica la posibilidad de autocuidado, es decir, alimentarse, asearse, vestirse, desvestirse y arreglarse por sí mismo. Exigen un funcionamiento físico y mental básico —moverse con libertad, estar de pie, levantarse, acostarse, cambiar y mantener posturas, así como poder desplazarse en su entorno, que supone el reconocimiento de personas y objetos, la capacidad para orientarse y comprender órdenes y poder ejecutar tareas sencillas.
- **Actividades instrumentales de la vida diaria:** implica realizar actividades de mayor complejidad; por lo tanto, es necesario una autonomía personal superior. El individuo es capaz de tomar decisiones, realizar tareas domésticas (cocinar, limpiar, planchar, etc.), desplazarse y orientarse fuera de su hogar y administrar su casa y bienes, así como cuidar de los demás miembros de la familia.

Por otra parte, la dependencia puede clasificarse en:

- **Total, dependencia:** en este tipo de dependencia hay una pérdida total de la autonomía y, por lo tanto, se necesita indispensablemente de un cuidador para cumplir con las actividades básicas de la vida diaria e instrumentales (14). Como ejemplos se pueden citar los pacientes con cáncer, VIH y enfermedades neurológicas.

- **Parcial dependencia:** en este tipo de dependencia el individuo es capaz de favorecer el autocuidado; pero necesita un cuidador que le proporcione apoyo y acompañamiento en algunas actividades instrumentales, en el proceso de la enfermedad y en la asistencia a los servicios de salud. Como ejemplos se pueden citar la hipertensión, la diabetes mellitus y la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (p.32).

Por otro lado, Grau & Fernández Hawrylac (2010) menciona que a causa de la dependencia que existe puede originarse una rigidez en la interacción familiar y en la relación familia-persona afectada debido a las dificultades de la familia para cambiar su organización, especialmente, al cambiar de fase. Las coaliciones y las exclusiones emocionales caben entenderse en términos de rigidez: el cuidador primario y el enfermo desarrollan una relación estrecha de la que los restantes miembros quedan excluidos. En ocasiones esa relación privilegiada es resentida por algún otro familiar, como es el caso de los hermanos. También aparece la sobreprotección como respuesta en la que se exime al enfermo de realizar cualquier tipo de esfuerzo, limitando su propia vida, lo que provoca muchos conflictos durante el forcejeo de lo que puede y no puede hacer. El niño sobreprotegido puede darse cuenta de que ocupa un lugar privilegiado en la familia, lo que confirma sus sentimientos de fragilidad y ansiedad respecto a su supervivencia. Los padres podrían tener problemas para hablar con su hijo sobre la enfermedad y los tratamientos. (p.207)

Ballesteros de Valderrama, Novoa Gómez, Muñoz, & Suarez (2006) en su investigación en familias con hijos afectados por malformaciones congénitas afirma que es de suma importancia evaluar el impacto de la presencia de la enfermedad y su tratamiento en la calidad de vida, que por ser un concepto global que abarca diferentes dominios, ya que es un evento contextual y multidimensional. Además, es muy importante atender la aparente minimización

del impacto del diagnóstico en la familia y para esto es necesario conformar un equipo multidisciplinario.

De León Ojeda (2011) en su investigación de la calidad de vida en niños con defectos cardiovasculares congénitos señala que la bioética debe ser un puente entre la ciencia y el ser humano, para el cual es muy importante humanizar la relación entre los que poseen conocimientos médicos y el ser humano, frágil y frecuentemente angustiado por la enfermedad. En pediatría la relación médico paciente adquiere una dimensión especial por sus características, el contexto bioético y sus tres actores: médico-paciente y sociedad, el paciente es el niño y su familia ya que se considera dependiente. En ese sentido la relación tripartita médico- paciente (niños)-padres donde los padres son los cuidadores sobre todo en el niño con enfermedades crónicas o defectos congénitos y sustentan su calidad de vida. (p.11)

Padilla Rivas (2017) en su investigación aspectos bioéticos de la calidad de vida en síndromes genéticos alude a que es imprescindible que los profesionales conozcan como afecta la enfermedad a la familia, que sean receptivos a sus preocupaciones y necesidades. Es decir es necesario atender al binomio paciente- cuidador, como parte del tratamiento a la enfermedad por el compromiso de la calidad de vida haciéndose necesario intervenir a este grupo para promover su bienestar físico, social y el emocional, disminuir la sobrecarga y mejorar la calidad de vida así consecuentemente mejorar la asistencia a los menores enfermos (p.7).

2.10 Instituto de genética de la universidad mayor de San Andrés

En concordancia a las recomendaciones del Programa Multinacional de Genética de la Organización de Estados Americanos, el Programa de Genética en Bolivia continuo sus

esfuerzos hacia la creación de tres centros de investigación: el Instituto de Genética Humana de la Universidad Mayor de San Andrés en La Paz, el Centro de Genética Animal y Vegetal de Patacamaya del Ministerio de Asuntos Campesinos y Agropecuarios en La Paz, y el Centro de Genética Vegetal de la Universidad Mayor de San Simón en Cochabamba. (Genética, 2012, p.17)

En fecha 15 de junio de 1972, el Rector de la UMSA de ese periodo. Prof. Dr. Luis Felipe Hartmann. Mediante la Resolución del Honorable Consejo Universitario se crea el Instituto de Genética Humana, que fue la base para el actual Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la Universidad Mayor de San Andrés de La Paz, Bolivia. (Genética, 2012, p.22)

A partir de 1975, el Instituto se fue prestigiando hasta transformarse en el primer Centro de referencia a nivel nacional en el campo de la Genética y especialmente del diagnóstico de patologías de origen genético.

En 1979 luego del retorno del país a un estado democrático y las universidades a un pleno ejercicio de su autonomía, las autoridades universitarias recién elegidas, decidieron disolver el CEPIC y que los Institutos creados en la época anterior, puedan pasar a depender directamente de las Facultades respectivas, con el propósito también de mejorar la integración entre docencia y la investigación durante las actividades académicas. (Genética, 2012, p.23)

El Instituto de Genética pasó a depender de la Facultad de Medicina. Entre 1979 y 1999 el instituto se incorporó plenamente a las actividades de investigación, docencia e extensión a la comunidad en el área de ciencias de la salud. Al mismo tiempo fue modificando su estructura funcional de acuerdo a los requerimientos que surgían del desarrollo de la Facultad y del suyo propio. Las Unidades que lo constituían eran:

Genética Médica, Citogenética, Genética de Poblaciones, Genética Bioquímica, Genética de la Reproducción, Genética Molecular, Genética e Inmunología. (Genética, 2012, p.24)

A partir del año 2000, se produce un esfuerzo de repensar el Instituto, que se plasma en la redefinición de sus objetivos de forma ampliada y determinación clara de su visión y misión.

Misión “Es un Instituto de Investigación científica en salud genética a nivel nacional con capacidad para planificar, ejecutar y evaluar proyectos de investigación y desarrollo tecnológico, socialmente comprometida, que presta servicios docentes, asistenciales y de laboratorio de alta especialidad y tecnología avanzada”.

Visión “Ser un Centro de Referencia Nacional dotado de alta calificación profesional y tecnológica, capaz de estudiar evaluar e investigar os problemas genéticos de la población”. (Genética, 2012, p.9)

2.10.1 Objetivos de institución

Objetivo General

El Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la Universidad Mayor de San Andrés, tiene como objetivo coadyuvar en la solución de los principales problemas de salud de nuestra población relacionado con la genética humana; proponiendo y/o implementando acciones de Prevención, Diagnóstico, Asesoramiento de entidades de etiología Genética y Congénita. Además de programas de docencia,

investigación y capacitación en el área de competencia. (Genética, 2012, p.9)

Objetivos específicos

Consolidar el accionar de la investigación en el Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la Universidad Mayor de San Andrés para cumplimiento de los procesos y procedimientos inherentes a toda la actividad investigativa, con la finalidad de promover la producción y generación de conocimiento científico y tecnológico, aumentar la credibilidad, el prestigio y visibilidad a nivel nacional e internacional a partir de una gestión eficaz de la información y el conocimiento.

Incrementar la cobertura de los diferentes servicios ofrecidos en el instituto de genética.

Establecer y ejecutar programas de educación continua, pre y post gradual en el área de genética, para la formación de RR.HH. altamente calificados, a fin de lograr un buen desempeño en el campo de la docencia, la investigación y servicios como centro de referencia nacional. (Genética, 2012, p.10)

Hoy en día el Instituto de Genética está organizado en 3 áreas: docencia, investigación y servicios. El área de servicios se encarga de brindar prevención, diagnóstico y asesoramiento genético a la población.

2.10.2 Manual de funciones

Funciones del consejo técnico:

- Evaluar y dictaminar los protocolos de investigación de los miembros del personal docente-administrativo del Instituto para su aprobación en el Consejo.
- Elaborar y proponer la firma de convenios, acuerdos o contratos con organismos intra y extra universitarios ante las instancias correspondientes.
- Evaluar periódicamente la marcha de las actividades académicas y administrativas que se ejecutan en el Instituto.
- Elaborar el presupuesto anual con base en los programas y proyectos priorizados de acuerdo a los criterios aprobados por cada unidad para ser presentadas ante las instancias superiores.
- Revisar y actualizar periódicamente las normas y reglamentos del IG, como ser, el Reglamento Interno del Instituto y Manual de Funciones o sus modificaciones para su homologación por el H.C. F.
- Aprobar la publicación y difusión de la producción científica generada en el Instituto.
- Estudiar, revisar, aprobar los programas y proyectos de investigación, para su correspondiente homologación ante las instancias facultativas correspondientes.

2.10.3 Sistema de comunicaciones

El tipo de comunicación es horizontal ya que ninguna decisión se la toma el director, todo se decide de forma conjunta en el consejo técnico. En cuanto a

la secretaria y al portero tienen un tipo de comunicación vertical ya que no son parte del consejo técnico.

2.10.4 Recursos con los que cuenta la institución

Infraestructura

El Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la Universidad Mayor de San Andrés cuenta con un auditorio, con cuatro laboratorios, oficina de docentes, consultorio de genética médica, las oficinas de dirección, almacén de reactivos, oficinas de secretaria y portería, la despensa y el consultorio.

Recursos económicos: Existe la coparticipación gubernamental, el Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la UMSA se sustenta con recursos económicos del Tesoro General de la Nación, y también de los ingresos de los propios servicios que ofrecen.

Recursos materiales: se cuenta con maquinaria laboratorio, computadoras, en el auditorio con data show y una laptop.

Recursos humanos: Existen 8 docente investigadores titulares y 9 administrativos.

2.10.5 Proyecto calidad de vida

La actual tesis es resultado del Proyecto de Investigación “*Calidad de vida en familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, diagnosticados por valoración clínica y laboratorio de citogenética. Instituto de genética, UMSA. La paz, 2016-2017*” aprobado por la HCF el año 2016. El objetivo principal de este fue “establecer la calidad de vida de las familias con hijo(s) afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, diagnosticados por valoración clínica y laboratorio de citogenética” además de identificar las necesidades médicas y psicológicas de las familias evaluadas para plantear la conformación de un

equipo interdisciplinario que desarrolle los aspectos fundamentales de la orientación de familias afectadas según los resultados de la investigación.

Recursos Humanos

- Investigadora responsable: Dra. Jacqueline Cortes Gordillo
- Equipo de Investigadores de Psicología: (Psicóloga clínica) Ph.D.Sissi Ana Mirosława Gryzbowski Gaínza, Egr. Jhosett Adriana Hinojosa Espinoza, Egr. Lia Patricia Vera Rivera
- Equipo de co-investigadores de La Unidad de Genética Médica (Médicos Geneticistas): Dr. Gonzalo Taboada López, Dra.Ximena Aguilar Mercado, Dra.Beatriz Luna Barrón, Dra. Ana Rada Tarifa, Dra. Erika Lafuente Álvarez y MSc. Valeria Aillón López
- Equipo de investigadores de La Unidad de Citogenética (Médicos y bioquímicos).

Recursos Materiales

- Encuesta (fotocopias)
 - 1 grabadora reportera para las entrevistas
- Computadora, impresora y material de escritorio del Área de Docencia para la sistematización y análisis de datos.

3 CAPITULO-III METODOLOGÍA

La presente investigación asumió la investigación cuantitativa y cualitativa para analizar los dominios descritos por Rodríguez (2008) acerca de adaptación psicológica a la enfermedad y calidad de vida. Este es entendido aquel por el cual se “va a recolectar los datos para probar hipótesis, con base en la medición numérica y el análisis estadístico, para establecer patrones de comportamiento y probar teorías” (Hernández Sampieri, 2014).

3.1 TIPOS Y DISEÑO DE INVESTIGACIÓN

El diseño de investigación es no experimental transaccional, puesto que no existirá la manipulación de las variables adaptación psicológica a la enfermedad y Calidad de vida familiar, puesto que se pretende observar el fenómeno en su contexto natural y recolectar los datos en un solo tiempo.

El tipo de investigación es correlacional, se buscará la relación de la variable independiente, adaptación psicológica a la enfermedad, y la variable dependiente, calidad de vida familiar.

3.2 VARIABLES

La variable uno, adaptación psicológica a la enfermedad, será entendida como un equilibrio entre las demandas y expectativas planteadas por una malformación congénita y/o enfermedad genética además de las capacidades del cuidador principal y los miembros de la familia para responder a tales demandas. Así la adaptación a la enfermedad crónica está determinada por; las características de la enfermedad, las

características del individuo, y el contexto general del sistema social donde se produce la enfermedad del sujeto, todas estas características pueden actuar facilitando o entorpeciendo la adaptación, la cual debe producirse tanto en la esfera física como en la comportamental, emocional, cognitiva, interpersonal y social (Rodríguez Marín, Pastor, & López Roig, 1993).

La variable dos, calidad de vida familiar, se entiende por bienestar subjetivo y presencia de indicadores objetivos de lo que en general se considera una “buena vida” al respecto, del ámbito de calidad de vida en enfermedades crónicas Rodríguez (2008) menciona que existe un acuerdo con otros autores al decir que calidad de vida es un constructo multidisciplinario con al menos cuatro dominios: el estatus funcional, la presencia y gravedad de síntomas relacionados con la enfermedad y con el tratamiento, el funcionamiento psicológico o adaptación psicológica, y funcionamiento social (adaptación social). Pero “la calidad de vida de los pacientes depende, como se ve, de su nivel de adaptación a la enfermedad, al tratamiento y a los efectos de una y otro” (Rodríguez Marín & Neipp López, Manual de Psicología Social de la Salud, 2008).

3.3 POBLACIÓN Y MUESTRA

La población que se usó para la presente investigación son las familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, diagnosticados por valoración clínica y laboratorio de citogenética. Instituto de Genética, UMSA. La Paz. Gestión 2017.

El universo fue de 39 familias derivadas al Programa de Apoyo Psicológico en el Instituto de Genética de la UMSA, y una muestra de 22 familias diagnosticadas con un hijo/a con una enfermedad genética o malformación congénita entre 0-18 años de edad. Asimismo, se asumió el tipo de muestreo no probabilístico ya que se plantea utilizar una muestra intencional que cumpla con criterios de inclusión y exclusión.

Los criterios de inclusión fueron:

- Familia con un hijo(a) o varios con un diagnóstico de malformación congénita y/o enfermedad genética, realizado por el Laboratorio de Citogenética, del Instituto de Genética de la UMSA
- Edad del o los hijos 0-18 años de edad.
- Haber recibido el asesoramiento genético respectivo por un médico genetista.
- Familia con 1 o 2 miembros como responsables principales o tutor de la persona con la malformación congénita y/o enfermedad genética.
- Los miembros responsables que estuvieron de acuerdo con el consentimiento informado para participar de manera voluntaria en la investigación que lo constituirá en la fuente principal de la información.

Los criterios de exclusión fueron:

- Familias con hijos afectados por otras enfermedades o con enfermedades mentales discapacitantes.

3.4 TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE INVESTIGACIÓN

Para la presente investigación con base en los objetivos se utilizó para evaluar la calidad de vida un formato de entrevista semiestructurada para el cuidador principal. Se realizó un procedimiento de validación de instrumentos por juicio de expertos, a partir del cual se definieron los ítems definitivos de la entrevista y las escalas correspondientes a los distintos dominios definidos a continuación.

1. *Estatus funcional*, tiene en cuenta la capacidad para desarrollar actividades cotidianas de la cuidadora principal y los integrantes de la familia, a partir del nacimiento del niño o la niña con la malformación.

2. **Gravedad de síntomas** relacionados con la enfermedad y el tratamiento, como dolor, malformaciones físicas entre otros: Considera la forma cómo afecta directa o indirectamente a la cuidadora principal y otros miembros de la familia.

3. **Funcionamiento psicológico se evaluará el ajuste o adaptación psicológica** de la cuidadora principal y los miembros de la familia a la situación generada por la presencia de un hijo con malformación congénita. Incluye una escala de Bienestar psicológico de la cuidadora principal.

4. **Funcionamiento social** incluye la evaluación del ajuste o adaptación social en las actividades sociales y el rol que desempeñan los miembros de la familia en sus diferentes ámbitos (laboral, escolar, comunitario, iglesia, entre otros). A continuación, se presentan los análisis estadísticos sobre la consistencia interna y fiabilidad de los instrumentos de evaluación de la calidad de vida en los dominios definidos, la escala para los familiares y la escala sobre la calidad de la información. Los resultados sobre las correlaciones entre las subescalas del instrumento de calidad de vida para el cuidador principal y entre éstas y la puntuación total muestran valores estadísticamente significativos para las relaciones entre cada una de las subescalas y el total, lo cual indica alta consistencia interna del instrumento, análisis que se complementa con las correlaciones ítem-total y los coeficientes Alfa.

La “entrevista para el cuidador principal” que mide a ambas variables con base en los dominios de calidad de vida descritos por Rodríguez (2008). En cuanto a la variable dependiente, calidad de vida familiar, se tiene como objetivo interpretar la puntuación calidad de vida con las subescalas de la misma. Para la variable independiente se analizó la relación entre adaptación a la enfermedad y calidad de vida familiar.

El ambiente en el cual se realizaron las entrevistas fue en un consultorio u otro ambiente dentro del Instituto de Genética. Se buscó que sea un ambiente alumbrado, silencioso y cómodo, adecuado para realizar la entrevista. Para que de este modo proporcione al cuidador principal la seguridad y privacidad necesaria para responder adecuadamente.

Se aplicó el Consentimiento Informado al responsable principal o tutor del(a) paciente para posteriormente aplicar la Entrevista semiestructurada con preguntas abiertas y cerradas al responsable principal o tutor que haya autorizado su participación en el estudio.

3.5 PROCEDIMIENTO

El procedimiento a seguir de la presente investigación se realizó en dos fases, dado que la captación de familias, asesoramiento genético y consentimiento informado fue realizada antes de la aplicación del instrumento de acuerdo a lo estipulado en el Proyecto Calidad de Vida.

- En la **primera fase** se realizó un primer contacto con las familias que se encontraron motivadas a participar de la investigación, este primer contacto fue inmediatamente luego de haber recibido el asesoramiento genético, este fue personalmente en la mayoría de los casos. Donde se informó al cuidador principal los objetivos de la investigación, y el procedimiento de la misma.
- Posteriormente se le aplicó el consentimiento informado para en una segunda fase proceder a la aplicación del instrumento de forma individual. Se acordó dos citas semanales de acuerdo a la disponibilidad de las familias.

La segunda fase La aplicación del instrumento tuvo una duración aproximada de dos sesiones, de una hora y media cada una.

- El instrumento estuvo formado por preguntas cerradas y semi estructuradas, dividido en: estatus funcional 10 preguntas, gravedad de síntomas relacionados con la malformación y el tratamiento 8 preguntas, funcionamiento psicológico

18 preguntas, funcionamiento social 13 preguntas y calidad de la información 4 preguntas.

- Durante estas entrevistas los familiares, si así lo deseaban, podían hacer todas las consultas y solicitar las aclaraciones que les preocupaban; de la misma manera, tenían la oportunidad de hablar de cualquier otra situación personal que les preocupara y que podría estar relacionada con el tema de la enfermedad o situación familiar.
- Además, se les hacía saber que en caso de presentar dudas acerca del diagnóstico nosotros podríamos coordinar con el doctor genetista a cargo de la familia, otra cita de asesoramiento genético para aclarar dudas acerca de la enfermedad.

3.5.1 Ambiente

Las entrevistas fueron realizadas en el consultorio de genética médica dentro del Instituto de Genética, ubicado en el piso 9 de la Facultad de Medicina de la Universidad Mayor de San Andrés, el cual fue dispuesto para las citas programadas con las familias que participaron de la investigación.

4 CAPITULO-IV

PRESENTACIÓN DE RESULTADOS

4.1 Relación entre adaptación psicológica y calidad de vida en familias con hijo(s) afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas

Para el efecto, se considera la siguiente fórmula estadística del Coeficiente de Correlación de Pearson:

$$r = \frac{n(\sum XY) - (\sum X)(\sum Y)}{\sqrt{[n\sum X^2 - (\sum X)^2][n\sum Y^2 - (\sum Y)^2]}}$$

Donde:

r = Coeficiente de correlación de Pearson.

$\sum X$ = Sumatoria de los puntajes de la escala de adaptación psicológica.

$\sum Y$ = Sumatoria de los puntajes de la Escala de calidad de vida en las familias.

$\sum XY$ = Sumatoria de los productos (Adaptación psicológica y calidad de vida).

n = Número de familias que fueron parte del estudio.

$\sum X^2$ = Sumatoria de los cuadrados de la variable X.

$(\sum X)^2$ = Cuadrado de la sumatoria de la variable X.

$\sum Y^2$ = Sumatoria de los cuadrados de la variable Y.

$(\sum Y)^2$ = Cuadrado de la sumatoria de la variable Y.

Para afirmar que una variable está relacionada con la otra, debe existir una alta correlación entre ellas. Por otra parte, para que la correlación sea perfecta el coeficiente de correlación (r) debe tomar el valor de 1.

En la siguiente tabla se presenta en forma de síntesis los puntajes generales de las dos variables:

Tabla 1. Puntuaciones del Cuestionario Calidad de Vida

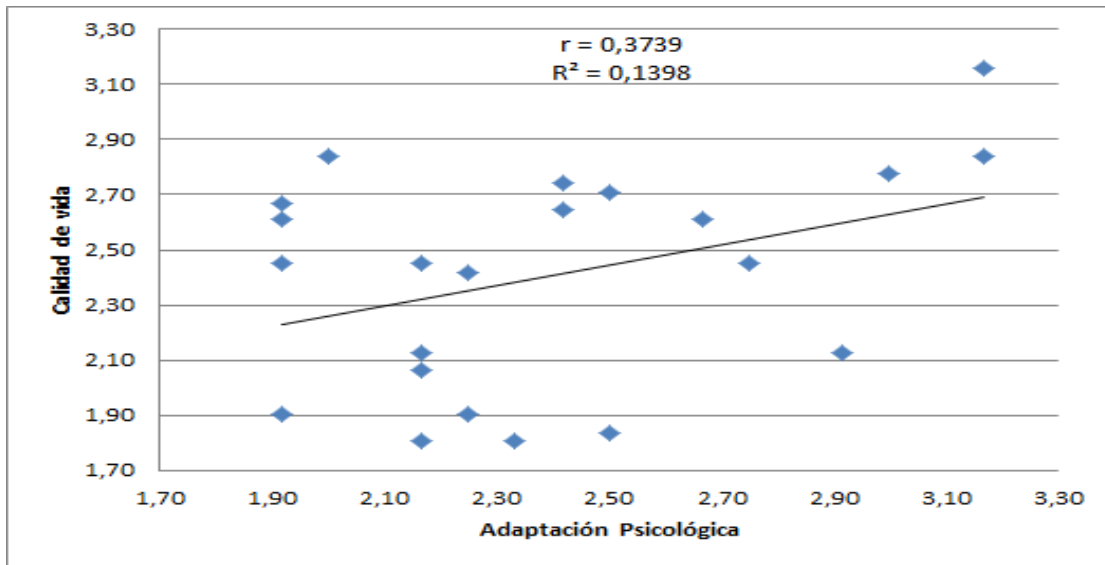
| Familia | Adaptación psicológica | calidad de vida |
|---------|------------------------|-----------------|
| 1 | 3,17 | 3,16 |
| 2 | 3,00 | 2,77 |
| 3 | 2,25 | 1,90 |
| 4 | 2,42 | 2,74 |
| 5 | 2,17 | 1,81 |
| 6 | 2,67 | 2,61 |
| 7 | 2,33 | 1,81 |
| 8 | 2,42 | 2,65 |
| 9 | 1,92 | 1,90 |
| 10 | 2,50 | 1,84 |
| 11 | 2,50 | 2,71 |
| 12 | 2,75 | 2,45 |
| 13 | 1,92 | 2,61 |
| 14 | 2,00 | 2,84 |
| 15 | 2,17 | 2,13 |
| 16 | 2,92 | 2,13 |
| 17 | 3,17 | 2,84 |
| 18 | 1,92 | 2,67 |
| 19 | 1,92 | 2,45 |
| 20 | 2,17 | 2,06 |
| 21 | 2,25 | 2,42 |
| 22 | 2,17 | 2,45 |

Tabla 2. estimadores para el coeficiente de correlación de Pearson

| Estimadores | Valores |
|------------------|----------|
| $\Sigma X =$ | 52.67 |
| $\Sigma Y =$ | 52.96 |
| $\Sigma XY =$ | 128.03 |
| $n =$ | 22 |
| $\Sigma X^2 =$ | 129.46 |
| $(\Sigma X)^2 =$ | 2 773.78 |
| $\Sigma y^2 =$ | 130.79 |
| $(\Sigma Y)^2 =$ | 2 804.44 |
| $r =$ | 0.3739 |

De acuerdo a los resultados obtenidos, se observa que existe un grado de correlación de 0,3739 entre las variables Adaptación psicológica y Calidad de vida en familias con hijo(s) afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, que se aproxima a una Correlación positiva baja (aquella que se encuentra ente 0.30 y 0.40).

GRÁFICO 1.
NUBE DE PUNTOS DE LAS VARIABLES ADAPTACIÓN
PSICOLÓGICA Y CALIDAD DE VIDA



Como se observa en el gráfico se demuestra la relación positiva directamente proporcional de la correlación, aunque esta es débil (pendiente de la recta). Sin embargo, se puede evidenciar que hay relación entre ambas variables. Es decir, se evidencia que entre más adaptación psicológica a la enfermedad existe también más la calidad de vida. Como afirman Rodríguez Marín & Neipp López (2008) “la calidad de vida depende, como se ve, de su nivel de adaptación a la enfermedad, al tratamiento y a los efectos de una y otra” (p.242).

4.2 Descripción de los tipos de familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas que participaron en la investigación

En este acápite se describe la estructura familiar de los niños que contemplan una malformación congénita y/o enfermedad genética participantes de esta investigación.

A los fines de este estudio se asume la siguiente clasificación de la estructura familiar:

- Familia nuclear, aquella que está compuesta por Padre, Madre e hijos.
- Familia extensa, la que está constituida por Padre, Madre, hijos y otros familiares como ser: abuelos, tíos, etc.
- Familia monoparental, la que se constituye por uno de los padres y sus hijos.

Tabla 3. Tipos de familias en la investigación

| Tipo de familia | | |
|------------------------|-----------|---------------|
| | N | % |
| Extendida | 2 | 9,1% |
| Monoparental | 3 | 13,6% |
| Nuclear | 17 | 77,3% |
| Total | 22 | 100,0% |

Fuente: Elaboración propia sobre la base de los instrumentos de la investigación.

De acuerdo a los datos de las familias entrevistadas, el tipo de familia nuclear es la que tiene mayor representatividad con 17 casos de un total de 22. Solo existen 3 casos de familias monoparentales y 2 de familias extendidas.

La distribución del tipo de familia por diagnóstico de las 22 familias se puede apreciar en la tabla a continuación:

Tabla 4. Tipos de familias y diagnóstico

| Diagnóstico | Tipo de familia | | | Total |
|---------------------------------------|------------------------|---------------------|----------------|---------------|
| | Extendida | Monoparental | Nuclear | |
| Discapacidad intelectual sindromática | | | 9.1% | 9.1% |
| Displasia Campomélica | | | 4.5% | 4.5% |
| Displasia ósea en estudio | | | 4.5% | 4.5% |
| Síndrome de Freeman Sheldon | | | 4.5% | 4.5% |
| Osteocondrosis y displasia de cadera | | 4.5% | | 4.5% |
| Síndrome Adam Solin | | | 4.5% | 4.5% |
| Síndrome cromosómico críptico | | 4.5% | 4.5% | 9.1% |
| Síndrome de Down | 4.5% | 4.5% | 31.8% | 40.9% |
| Síndrome de klinefelter | 4.5% | | 4.5% | 9.1% |
| Síndrome de Turner | | | 9.1% | 9.1% |
| Total general | 9.1% | 13.6% | 77.3% | 100.0% |

Como puede apreciarse, los tipos de familia en su mayoría son nucleares; no obstante se puede observar que en los casos que corresponden al Síndrome de Down (que llegan a casi el 41 % de los diagnósticos) se tiene una frecuencia monoparental y una extendida. Observándose también que existen más familias con Hijos afectados por Síndrome de Down.

Tabla 5. Cuidadores Principales

| Cuidador Principal | Padre | Madre | Otros |
|-----------------------------------|--------------|--------------|--------------|
| Síndrome de Down PCV-01-16 | | X | |
| Síndrome de Down PCV-02-16 | | X | |
| Síndrome de Down PCV-03-16 | | | X |

| | | | |
|--|---------------|---------------|-------------|
| Osteocondrodisplasia | X | | |
| Displasia Campomélica | X | | |
| Síndrome de Turner | | X | |
| Síndrome de Freeman Sheldon | | X | |
| Síndrome de Klinefelter | | X | |
| Síndrome de Down PCV-06-17 | X | | |
| Síndrome de Down PCV-07-17 | | X | |
| Síndrome de Turner PCV-08-17 | | X | |
| Síndrome de Down PCV-09-17 | | X | |
| Discapacidad Intelectual Sindromática | | X | |
| Síndrome de Down PCV-I-01 | | X | |
| Síndrome de Down PCV-I-02 | | X | |
| Síndrome de Down PCV-I-03 | | X | |
| Síndrome de Klinefelter | | X | |
| Síndrome Cromosómico Críptico | | | X |
| Síndrome de Adam Solin | | X | |
| Discapacidad Intelectual Sindromática | | X | |
| Síndrome Cromosómico Críptico | | X | |
| Displasia Ósea en Estudio | | X | |
| Total | 3 | 17 | 2 |
| Porcentaje | 13,63% | 77,27% | 9,09 |

Como se puede ver el 77.27% de las familias entrevistadas tiene como al cuidador principal a la madre, siendo cuidador principal aquella persona responsable de los cuidados básicos que necesita el niño/a afectado por la enfermedad. La labor del cuidador de cualquier paciente con enfermedad crónica genera un gran impacto en las diferentes dimensiones de la calidad de vida. Es por esto de suma importancia tomar en cuenta la labor y estado psicológico del cuidador principal ya que es evidente que los cuidadores tienen una interrupción en su cuidado, que origina una disfunción en su calidad de vida, que debe evaluarse para lograr su propio bienestar, teniendo en cuenta su responsabilidad a la hora de tomar decisiones frente al cuidado del familiar (Achury, Castaño Riaño, Gómez Rubiano, & Guevara Rodríguez, 2011,p.30) así también afirma Reyes Luna et al(2010) mencionando que la familia también se ve envuelta en una serie de sentimientos ambivalentes ante un familiar enfermo, lo que en ocasiones lleva a la mayoría de los familiares a alejarse de éste, evitando y delegando en algún otro integrante la función de cuidador, que en la mayoría de las ocasiones son mujeres (madre, hija o hermana), quienes a la vez se vuelven vulnerables física y emocionalmente. (p.112)

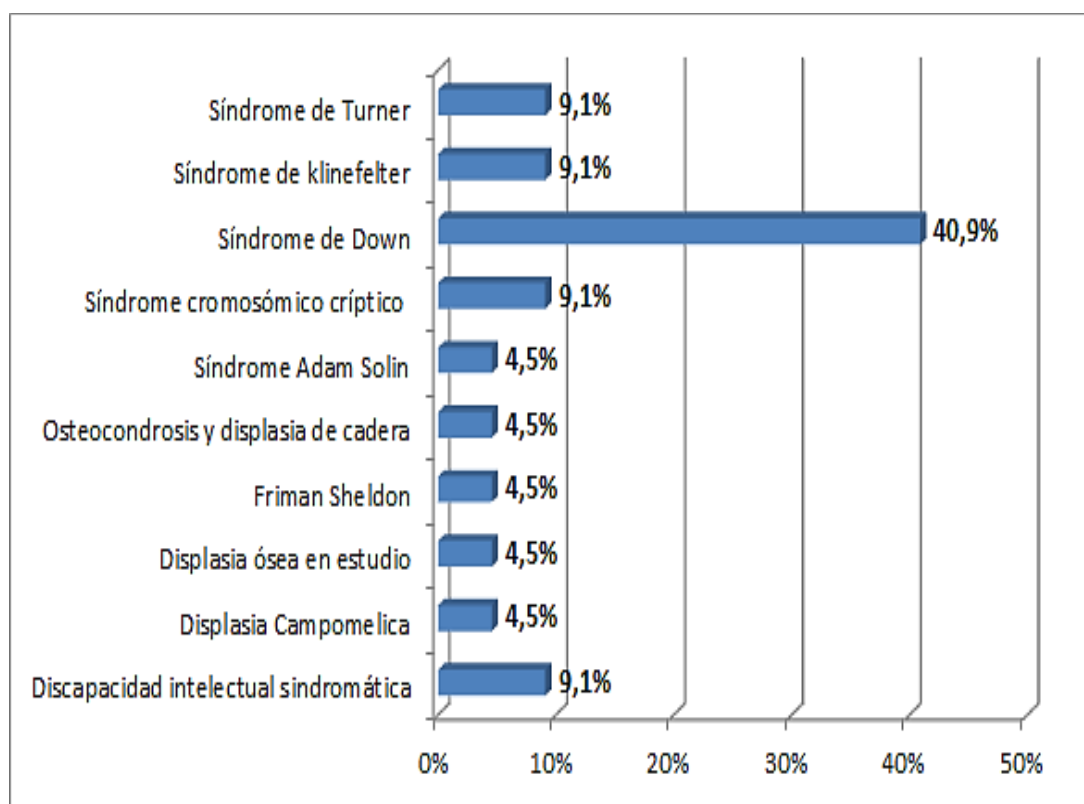
Por otro lado, los hermanos del paciente no deben pasar desapercibidos en ningún momento del diagnóstico y curso de la enfermedad, ya que el impacto de la enfermedad también les afecta para ellos. Estos pueden vivenciar cómo todas las rutinas de su vida son cambiadas sin motivo aparente, (puesto que los padres suelen evitar dar explicaciones acerca de lo que está sucediendo en la familia a causa de la enfermedad con el fin de evitar mayores daños), puede que no vean a sus padres y tampoco a su hermano durante días o semanas, pero saben que sus padres están con su hermano, mientras que ellos se quedan con algún familiar o amigo. Además, pueden recibir explicaciones que no les terminan de convencer o gustar. En este sentido, es fundamental que los hermanos reciban información clara, adaptada a su edad y sus demandas, y que los padres sean conscientes de las necesidades y atención que requieren sus otros hijos (Pérez y Lanzarote, 2002).

4.3 Características de las malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas

A continuación, se desarrolla el objetivo de la caracterización de las malformaciones y/o enfermedades genéticas.

GRÁFICO 2.

TIPOS DE MALFORMACIONES Y/O ENFERMEDADES GENÉTICAS



La afectación con mayor porcentaje dentro de las familias entrevistadas en el Instituto de Genética es el Síndrome de Down con casi el 41% de los casos, luego los otros casos más frecuentes en el porcentaje con el 9% el Síndrome de Turner, de Klinefelter, Síndrome cromosómico críptico y la discapacidad intelectual sindromática.

De acuerdo a M. Sc. Ana Rada Tarifa, M.Sc. Gonzalo Taboada López, M.Sc. Pilar Navia Bueno, et. al. (2016), doctores del Instituto de Genética de la Universidad Mayor

de San Andrés en una investigación realizada en el Hospital de la Mujer de La Paz-Bolivia, la trisomía 21 o Síndrome de Down puede diagnosticarse, al nacimiento por sus rasgos dismórficos, que varían entre pacientes. Es la causa genética más común de discapacidad intelectual, y uno de los mejor estudiados genéticamente. (...) Ocurrieron 47.217 nacimientos en el Hospital de la Mujer durante el periodo de 2000-2011 y se diagnosticaron 68 casos de Síndrome de Down, lo que representa una tasa de prevalencia global al nacimiento de 1,44 por mil nacidos vivos por tanto es la cromosomopatía más frecuente en nuestro país. (p.5)

Tabla 6. Cuidados especiales que requieren los niños.

| | N | % |
|---|---|-------|
| Asistir a controles por el endocrinólogo | 1 | 4,5% |
| Aspirar flemas para evitar asfixia | 1 | 4,5% |
| Ayudarlo a comer y vigilarlo | 2 | 9,1% |
| Comida especial | 1 | 4,5% |
| Control constante con nefrólogo, urólogo | 1 | 4,5% |
| Controles de pediatría, cardiología, neurología, fonoaudiología y estimulación | 1 | 4,5% |
| Fisioterapia | 1 | 4,5% |
| Fisioterapia y controles con el cardiólogo y pediatra | 3 | 13,6% |
| Fisioterapia, fonoaudiología | 2 | 9,1% |
| Fisioterapia, fonoaudiología y psicomotricidad | 1 | 4,5% |
| Fisioterapia, psicomotricidad, controles en neurología | 1 | 4,5% |
| Fonoaudiología y controles médicos | 2 | 9,1% |
| Las dos hijas mayores no pueden caminar. A los cuatro se les baña y peina | 1 | 4,5% |
| Llevarlo porque aún no puede caminar | 1 | 4,5% |
| No dejarlo llorar y cuidados especiales | 1 | 4,5% |

| | | |
|---|----|--------|
| Medicamentos para crisis nerviosa, tónicos y vitaminas | 1 | 4,5% |
| No tiene cuidados especiales, lo ve normal | 1 | 4,5% |
| | 22 | 100,0% |

Según la tabla 6 podemos ver que los cuidados “especiales” más frecuentes (45,3%) requeridos por los niños son los de llevar a sus hijos a consultas con especialistas de fisioterapia, fonoaudiología, psicomotricidad y controles médicos en general.

Tabla 7. ¿Estos cuidados afectan su cotidiano vivir?

| Preguntas | Mucho | | Bastante | | Un poco | | Nada | | Total | |
|---|-------|-------|----------|-------|---------|-------|------|-------|-------|--------|
| | N | % | N | % | N | % | N | % | N | % |
| 3. ¿Estos cuidados interfieren o limitan su cotidiano vivir? | 9 | 40,9% | 4 | 18,2% | 6 | 27,3% | 3 | 13,6% | 22 | 100,0% |

No hay en general un patrón común respecto a los cuidados especiales de los niños o niñas que padecen de algún tipo de malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas. Sin embargo, el cuidado que contempla más porcentaje es el de llevarlos a los controles con médicos especialistas como ser, a pediatría, al cardiólogo y a las sesiones de terapias como ser fisioterapia, fonoaudiología y psicomotricidad.

Todos estos cuidados especiales que necesitan los niños y niñas afectados con algún tipo de malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas afectan de gran manera el

diario vivir de las familias de estos, ya que deben reestructurar las actividades para responder a estas necesidades, lo cual consume gran parte de su tiempo y energías.

De acuerdo a lo que dice Reyes Luna et al (2010) una enfermedad crónica-degenerativa amenaza inevitablemente las funciones orgánicas, sociales y emocionales del paciente, con lo que definitivamente se modifica su vida y la de sus familiares. Al ponerse en riesgo la vida del enfermo o enfrentar diferentes niveles de incapacidad, la familia debe experimentar cambios y ajustes en sus actividades y funciones diarias que, si no son favorables, llevarán a enfermar a los demás familiares. (p.117) Y esto es lo que se advirtió en el momento de realizar las entrevistas puesto que se percató que la mayoría de los cuidadores principales, es decir encargados del cuidado del hijo/a con enfermedad genética o malformación congénita son las madres quienes deben quedarse al cuidado de los niños y muchas veces dejar atrás sus otras obligaciones como madres, como esposas y su autocuidado afectando de gran manera la funcionalidad del hogar. (Pérez y Lanzarote, 2002)

En la tabla número 4 se puede observar que un 40% responde que estos cuidados interfieren mucho en su cuidado vivir, siendo “mucho” el mayor puntaje que le pueden dar a su nivel de afectación, y un 18% responde que esto le afecta bastante. Es decir, un 59% de las familias mencionan que estos cuidados interfieren en su cotidiano vivir.

Tabla 8. Diagnóstico de casos en familias monoparentales y extendidas

| Diagnóstico | Pariente | Tipo de familia | Actividad específica |
|-------------------------------------|-----------------|------------------------|---------------------------------------|
| Joroba y displasia de cadera | Madre | Monoparental | Peinar y bañar, llevarlo a la escuela |

| | | | |
|--------------------------------------|---------------|--------------|---|
| Síndrome de Down | Madre | Monoparental | Lleva al fisioterapeuta, al fonoaudiólogo, lleva y recoge del colegio |
| Síndrome de Klinefelter | Padre, abuela | Extendida | Llevarlo al fisioterapeuta, fonoaudiólogo y psicólogo |
| Síndrome cromosómico críptico | Madre | Monoparental | Realiza todas las actividades de cuidado con la hija |
| Síndrome de Down | Madre | Extendida | Lo asiste a todas las citas médicas |

Las familias no nucleares presentan un sistema de cuidados diferentes debido a la ausencia de un de los progenitores. Es así que en el cuadro anterior se hace descripción de las actividades específicas de estas familias y el tipo de malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas. Donde usualmente las madres se encargan de brindar estos cuidados necesarios.

Tabla 9. Consecuencias actuales de la malformación congénita y/o enfermedad genética

| Consecuencias de la malformación | Casos |
|---|--------------|
| Baja Estatura y peso | 1 |
| Baja estatura y problemas en el oído | 1 |
| Caminar y su aprendizaje | 1 |
| Cólicos y Estrabismo | 1 |

| | |
|--|-----------|
| Columna, corazón y cabeza | 1 |
| Corazón, ojos y cambios hormonales | 1 |
| Deformación de sus extremidades | 1 |
| Delicado del corazón, columna y riñones | 1 |
| Esperando Diagnostico del médico especialista | 1 |
| Infertilidad, problemas de corazón y riñones | 1 |
| Su vista y no puede hablar | 1 |
| No habla y no camina | 1 |
| No habla y tiene discapacidad mental | 1 |
| No puede respirar, alimentación por sonda | 1 |
| No sabe muy bien las consecuencias actuales | 2 |
| Problemas de los riñones, huesos débiles | 1 |
| Problemas respiratorios | 1 |
| Enfermedades en los riñones y corazón | 1 |
| Ninguna por ahora | 3 |
| Total | 22 |

Las consecuencias de las malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas son muy particulares en cada caso, por lo mismo no existe una consecuencia general. Así se puede observar que se tiene desde problemas en el corazón o riñones hasta la baja estatura, problemas de visión y óseos.

Tabla 10. Consecuencias futuras de las malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas.

| Consecuencias futuras de la malformación y/o enfermedad | Casos | Porcentaje |
|--|--------------|-------------------|
| Alérgico a la anestesia | 1 | 4,5% |
| Deformidad | 1 | 4,5% |
| Desarrollo de extremidades más largos | 1 | 4,5% |
| Diálisis y osteoporosis | 1 | 4,5% |
| Infertilidad | 1 | 4,5% |
| Miedo a que el hijo se vuelva delincuente | 1 | 4,5% |
| No hable bien y dificultades en el corazón | 1 | 4,5% |
| No poder caminar, en los estudios y musculatura | 1 | 4,5% |
| No pueda hablar bien | 2 | 9,1% |
| Poca esperanza de vida | 2 | 9,1% |
| Problemas cardiacos | 1 | 4,5% |
| Problemas de vista, escoliosis y caries | 1 | 4,5% |
| Retraso mental | 1 | 4,5% |
| Tratamiento constante | 1 | 4,5% |

| | | |
|---------------------|-----------|---------------|
| Aún no sabe | 5 | 22,7% |
| No respondió | 1 | 4,5% |
| Total | 22 | 100,0% |

Se observa que 5 personas que representan el 22.7% de la participación porcentual indica no saber aún cuáles serán las consecuencias a futuro. Luego de ello lo que más les preocupa es que la esperanza de vida reducida de sus hijos. También gracias a las entrevistas se pudo constatar que las familias pedían otra sesión de asesoramiento genético para despejar dudas que estos tenían respecto a la enfermedad de su hijo. Como se puede observar en la tabla 11, en la pregunta que mencionaba si tenían inquietudes que deseaban preguntar acerca de la enfermedad de su hijo/a 50% de las familias entrevistadas respondieron “mucho”, siendo esta la calificación máxima en la escala, y un 22,7% contestó que “bastante”. Es decir, el 70% de las familias entrevistadas tuvieron inquietudes que les gustaría preguntar acerca de la enfermedad.

Tabla 11. Calidad de la información sobre la malformación congénita y/o enfermedad genética

| Pregunta | Mucho | | Bastante | | Un poco | | Nada | | Total | |
|--|--------------|-------|-----------------|-------|----------------|-------|-------------|------|--------------|--------|
| | N | % | N | % | N | % | N | % | N | % |
| ¿Tiene inquietudes que le gustaría preguntar? | 11 | 50,0% | 5 | 22,7% | 5 | 22,7% | 1 | 4,5% | 22 | 100,0% |

En la tabla 11 podemos evidenciar que el 70% de las familias entrevistadas tienen inquietudes que les gustaría preguntar acerca de la enfermedad del hijo afectado por una enfermedad genética y/o malformación congénita, esta cifra es alarmante ya que se sabe que la falta de información respecto a los procedimientos médicos y la propia enfermedad pueden ocasionar falta de apego al tratamiento por ende una disminución en la calidad de vida del enfermo. (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailon Martínez, 2008)

4.4 Grado de adaptación psicológica a la enfermedad por parte de las familias.

En este acápite se desarrolla el objetivo que indaga el grado de adaptación psicológica a la enfermedad por parte de las familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas por lo que se describen todas preguntas que la determinan.

Tabla 12. Grado general de afectación psicológica

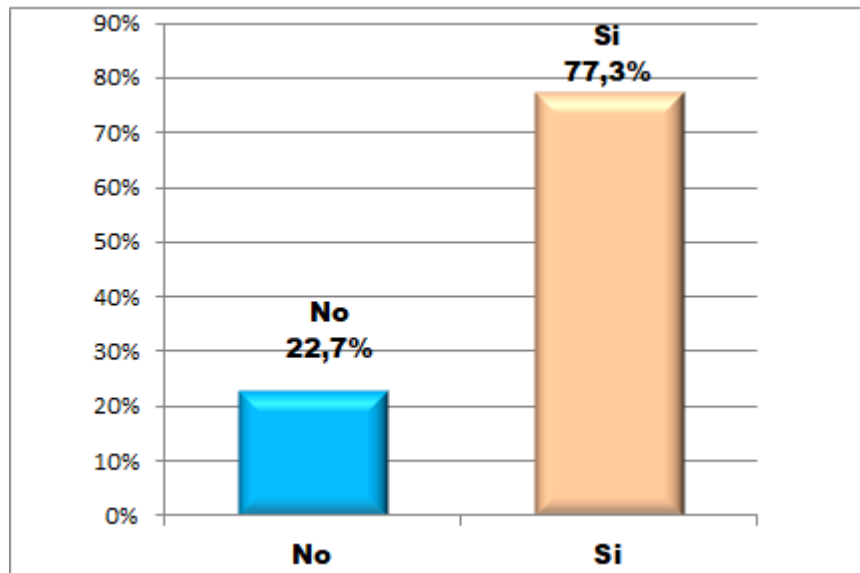
| PREGUNTAS | NADA | UN POCO | BASTANTE | MUCHO | PROMEDIO AFECTACIÓN BASTANTE Y MUCHO |
|---|-------------|----------------|-----------------|--------------|---|
| 1.Estoy desanimado/a acerca del futuro | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 22,7% | 31,8% | 18,2% | 27,3% | 45,5% |
| 2. Me siento nervioso/a | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 22,7% | 27,3% | 40,9% | 9,1% | 50,0% |

| | | | | | |
|--|-------|-------|-------|-------|-------|
| 3. Me siento culpable | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 36,4% | 27,3% | 22,7% | 13,6% | 36,3% |
| 4. Me siento tranquilo en paz | 4 | 3 | 2 | 1 | |
| | 31,8% | 22,7% | 31,8% | 13,6% | 54,5% |
| 5. Mi nivel de tensión y preocupación ha aumentado | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 22,7% | 13,6% | 40,9% | 22,7% | 63,6% |
| 6. Me he sentido triste y abandonado/a | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 54,5% | 9,1% | 27,3% | 9,1% | 36,4% |
| 7. Mi relación con Dios me ha fortalecido | 4 | 3 | 2 | 1 | |
| | 13,6% | 9,1% | 45,5% | 31,8% | 22,7% |
| 8. Responsabilizo a mi pareja de la malformación congénita y/o enfermedad genética | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 90,9% | 4,5% | 0,0% | 4,5% | 4,5% |
| 9. Siento que mi vida tiene un propósito especial desde el nacimiento de mi hijo/a | 4 | 3 | 2 | 1 | |
| | 4,5% | 0,0% | 81,8% | 13,6% | 4,5% |

| | | | | | |
|---|-------|-------|-------|-------|-------|
| 10. Siento una relación más cercana con mi hijo/a | 4 | 3 | 2 | 1 | |
| | 4,5% | 4,5% | 22,7% | 68,2% | 9,0% |
| 11. He tenido dificultades con el sueño | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 36,4% | 22,7% | 27,3% | 13,6% | 40,9% |
| 12. He tenido dificultades en la alimentación | 1 | 2 | 3 | 4 | |
| | 63,6% | 9,1% | 18,2% | 9,1% | 27,3% |
| | | | | | 32,93 |

Como se puede observar en la tabla 12, donde agrupamos las preguntas analizadas, que se encuentran dirigidas a valorar las manifestaciones somáticas de perturbaciones psicológicas, como ser el cansancio, la pérdida de apetito, sueño y también el estado de ánimo y mecanismos de afrontamiento de los cuidadores principales. Podemos visibilizar que las preguntas con un puntaje más alto (puntajes 1-4) son las que se ven menos adaptadas a la enfermedad, y en base a la pregunta el porcentaje de cuidadores principales que manifiestan la presencia de ciertos comportamientos o estados de ánimo negativos varían, por lo que es necesario promediar cuantos cuidadores principales son los que se encuentran con más afectación en esta área. Es así que se obtuvo que un 32,93% de cuidadores principales quienes están atravesando dificultades en su adaptación a la enfermedad. Entonces podemos inferir que la mayoría de cuidadores principales están usando de forma positiva sus mecanismos de afrontamiento, ayudándolos a adaptarse a la enfermedad de sus hijos. Lo cual es sumamente positivo para la adaptación familiar y del mismo niño afectado.

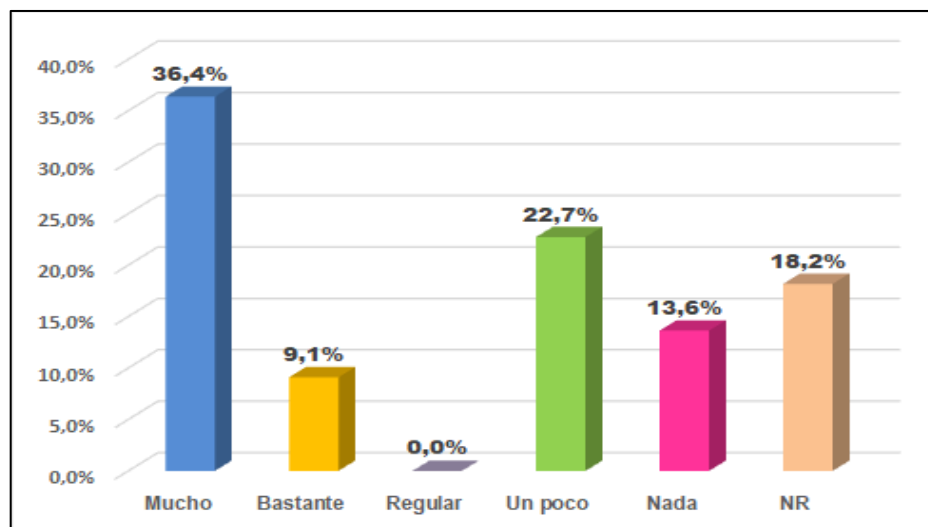
GRÁFICO 3.
¿SE HA ALTERADO EL ESTADO DE ÁNIMO DE LOS MIEMBROS DE SU FAMILIA?



Se percibe que ante la pregunta realizada a las 22 familias entrevistadas acerca de si los estados de ánimo de los miembros de su familia se han visto alterados, 17 familias es decir el 77,3% indican que hubo una alteración del estado del ánimo de los integrantes de su familia a raíz de la presencia de enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas en uno de sus hijos. Tomando en cuenta que la mayoría de las familias entrevistadas son familias nucleares, podemos decir que esto quiere decir que los padres y hermanos fueron los principales afectados por la enfermedad, así como menciona Pérez y Lanzarote (2002).

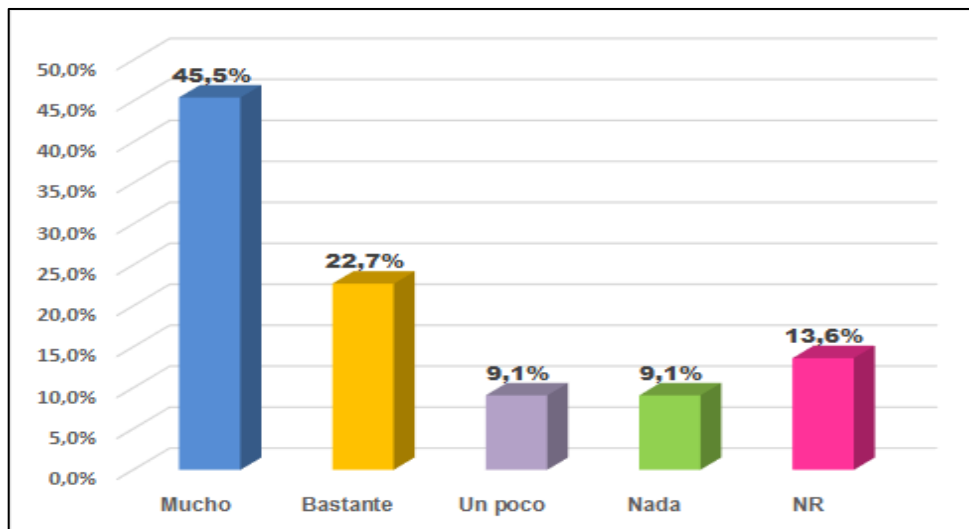
Las siguientes preguntas tienen como finalidad determinar el grado de afectación en las familias.

GRÁFICO 4.
GRADO DE AFECTACIÓN AL PADRE



El gráfico muestra presencia de afectación severa en los padres, en la categoría Mucho se ubican el 36,4% lo cual representa ocho casos de 22. En la suma de Mucho y Bastante se tiene más del 45 % de los casos; en cambio, Un poco y Nada llegan a acumular un poco más del 36 % de las respuestas. Por lo tanto, se puede inferir que gran parte de los padres entrevistados se ven afectados en demasía por la enfermedad de sus hijos.

GRÁFICO 5.
GRADO DE AFECTACIÓN A LA MADRE



En cuanto se refiere a las madres, se evidencia que la afectación es mayor que en la de los padres. Así lo muestran los porcentajes obtenidos en las diferentes categorías. La suma de las opciones Mucho y Bastante sobrepasa el 68% mostrando que las madres que la mayoría son cuidadoras principales como se expuso en la tabla 3 se encuentran muy afectadas por la enfermedad genética y/o malformación congénita de sus hijos. Dato que se debe tomar mucha importancia a la hora de realizar un apoyo psicológico a estas familias como mencionan las investigaciones acerca de enfermedades crónicas. (Achury, Castaño Riaño, Gómez Rubiano, & Guevara Rodríguez, 2011) (Ballesteros de Valderrama, Novoa Gómez, Muñoz, & Suárez, 2006) (De León Ojeda, 2011) (Flores-Arizmendi KA, 2014)

Tabla 13. Manifestaciones de los cambios en la madre

| Manifestaciones | N | % |
|---|----------|----------|
| Abandonó el hogar | 1 | 4,5% |
| Se duerme en el trabajo | 1 | 4,5% |
| Irritable, agresiva, ansiosa y depresiva | 1 | 4,5% |
| Más nerviosa y grita mucho | 1 | 4,5% |
| Más sensible y preocupada | 1 | 4,5% |
| Paso por una crisis nerviosa | 1 | 4,5% |
| Desesperación | 2 | 9,1% |
| Se deprime, reniega | 2 | 9,1% |
| Irritable y empeoró comunicación | 2 | 9,1% |
| Más irritable | 3 | 13,6% |
| N.R. | 7 | 31,8% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

La manifestación más frecuente en el cambio de comportamientos en las madres es la irritabilidad, la misma que se presenta acompañada de otras manifestaciones negativas como la ira, el nerviosismo, la depresión, la desesperación, deterioro de la comunicación con el esposo y/o el entorno familiar. Manifestaciones negativas para el entorno y la calidad de vida familiar. Se puede inferir que estas reacciones son negativas debido a la sobrecarga de tareas como madre y cuidadora principal, lo cual afecta directamente en el estado anímico y comportamientos de la misma, como se afirma en las investigaciones de Gutiérrez Fonseca, (2013) y García Calvente, Mateo Rodríguez, & Maroto Navarro (2004).

Tabla 14. Manifestaciones de los cambios en el padre

| Manifestaciones | N | % |
|---|----------|----------|
| Abandono el hogar con sus hijos | 1 | 4,5% |
| Ansiedad y evita comunicarse con familia | 1 | 4,5% |
| Asumió el problema | 2 | 9,1% |
| Evita hablar y estar en casa | 2 | 9,1% |
| Indiferente, evasivo, agresivo | 1 | 4,5% |
| Irritable y no siempre ayuda | 2 | 9,1% |
| Mal humor, discute | 1 | 4,5% |
| Más atento | 2 | 9,1% |
| N.R. | 10 | 45,5% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

Respecto a los padres, se observan actitudes de abandono del hogar, evitar comunicarse a través de la indiferencia y comportamientos irritables en respuesta a la enfermedad de su hijo. Como menciona Rodríguez Marín & Neipp López (2008) estas actitudes evitativas son respuestas emocionales ante la enfermedad ya que creen que no pueden hacer nada para cambiar la situación y esta es una estrategia de afrontamiento normal en un comienzo ya que podría ayudar a la adaptación, pero si estas actitudes continúan podrían afectar su adaptación y calidad de vida. (p.244) al mismo tiempo se puede observar que cuatro padres tuvieron manifestaciones positivas ante la enfermedad asumiendo el problema y comportándose más atentos ante la situación que vive la familia.

Tabla 15. Temor a nuevos embarazos

| Categoría | N | % |
|--------------|-----------|---------------|
| Mucho | 7 | 31,8% |
| Bastante | 7 | 31,8% |
| Un poco | 2 | 9,1% |
| Nada | 5 | 22,7% |
| N.R. | 1 | 4,5% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

A raíz de la presencia de enfermedades genéticas y / o malformaciones congénitas en uno o en los hijos, 63% de las familias entrevistadas muestran temor ante un nuevo embarazo debido a la dificultad que esto implica para ellos. Como sabemos el temor y la culpa son las principales reacciones ante la presencia de una enfermedad de este tipo.

Tabla 16. A partir del nacimiento de su niño/a ¿A cambiado la relación de pareja?

| Categoría | N | % |
|--------------|-----------|---------------|
| Mucho | 6 | 27,3% |
| Bastante | 4 | 18,2% |
| Un poco | 6 | 27,3% |
| Nada | 5 | 22,7% |
| N.R. | 1 | 4,5% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

El 45 % de las familias entrevistadas mencionan que hubo un cambio en la relación de pareja a partir del nacimiento de un niño/a con una enfermedad genética y/o malformación congénita, inclusive hubo abandono de los hijos dejándoles con la pareja en ambos sexos como se puede observar en las tablas N: 13 y 14.

Tabla 17. En las últimas cuatro semanas: ¿Se siente desanimado respecto al futuro?

| Categoría | N | % |
|-----------|----|--------|
| Mucho | 6 | 27,3% |
| Bastante | 4 | 18,2% |
| Un poco | 7 | 31,8% |
| Nada | 5 | 22,7% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

Las familias que se sintieron desanimadas respecto al futuro entre la categoría Mucho y Bastante suman más del 45 %, lo cual demuestra que casi la mitad de las familias estaba pasando por un momento de tristeza por el golpe emocional que conlleva la enfermedad lo cual también afecto su estado de ánimo.

Tabla 18. En las últimas cuatro semanas: ¿se sintió nervioso?

| Categoría | N | % |
|-----------|----|--------|
| Mucho | 2 | 9,1% |
| Bastante | 9 | 40,9% |
| Un poco | 6 | 27,3% |
| Nada | 5 | 22,7% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

En relación al sentimiento de nerviosismo que se manifiesta en los padres a raíz de las diferentes actividades y cuidados de los hijos. La mitad, 50% de las entrevistas efectuadas indican que hay grados elevados de este sentimiento los cuales se agrupan en las categorías Mucho y Bastante. También se puede atribuir el mismo al golpe emocional del diagnóstico genético previa a la entrevista realizada.

Tabla 19. En las últimas cuatro semanas: Sentimiento de culpabilidad

| Categoría | N | % |
|--------------|-----------|---------------|
| Mucho | 3 | 13,6% |
| Bastante | 5 | 22,7% |
| Un poco | 6 | 27,3% |
| Nada | 8 | 36,4% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

También se observa porcentajes significativos en cuanto al sentimiento de culpabilidad por parte de los padres y madres. En las categorías de Mucho y Bastante se suman más del 36% de las respuestas obtenidas. Se sabe que la culpabilidad es muy frecuente en los sentimientos que enfrentan las familias que reciben un diagnóstico de una enfermedad genética y/o malformación congénita debido a que muchas veces se busca a un “culpable” con la premisa de que muchos piensan que estas enfermedades son hereditarias, por lo que buscan en la pareja un antecedente familiar, aunque se conoce que muchas veces esta culpa recae sobre las madres. (Suárez Obando, Ordoñez, & Macheta, 2009)

Tabla 20. En las últimas cuatro semanas: Sentimiento de tranquilidad

| Categoría | N | % |
|-----------|----|--------|
| Mucho | 3 | 13,6% |
| Bastante | 7 | 31,8% |
| Un poco | 5 | 22,7% |
| Nada | 7 | 31,8% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

Para el sentimiento de tranquilidad, casi el 32% de los padres y/o madres de la entrevista indican que no se sienten tranquilos, lo cual corresponde a 7 de 22 respuestas. Al otro extremo 10 respuestas que equivalen al 45%, las cuales se ubican en las categorías de Mucho y Bastante dicen que se sienten tranquilos. Por lo que debería tomarse en cuenta que este sentimiento de intranquilidad es una respuesta emocional en las familias y se podría traducir en ansiedad una fase por la que pasan las personas que están en camino a la adaptación a la enfermedad. (Suárez Obando, Ordoñez, & Macheta, 2009) (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailon Martínez, 2008)

Tabla 21. En las últimas cuatro semanas: Nivel de tensión y preocupación se incrementó

| Categoría | N | % |
|-----------|----|--------|
| Mucho | 5 | 22,7% |
| Bastante | 9 | 40,9% |
| Un poco | 3 | 13,6% |
| Nada | 5 | 22,7% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

A consecuencia de las afectaciones que tienen los hijos más del 60% de las respuestas indica que hubo un incremento en la tensión y preocupación de las familias entrevistadas, la cual se puede inferir que es a causa de la confirmación del diagnóstico y

el asesoramiento genético realizado previa a la entrevista. Y estas son reacciones “normales” frente al impacto de la enfermedad. (Suárez Obando, Ordoñez, & Macheta, 2009)

Tabla 22. En las últimas cuatro semanas: Sentimiento de tristeza y abandono

| Categoría | N | % |
|--------------|-----------|---------------|
| Mucho | 2 | 9,1% |
| Bastante | 6 | 27,3% |
| Un poco | 2 | 9,1% |
| Nada | 12 | 54,5% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

Los padres y madres, 36% del total, también indican que hay presencia de sentimientos de abandono y tristeza en las últimas cuatro semanas previas a la entrevista, este tiempo también resulta coincidir con la espera del diagnóstico y el asesoramiento genético que se brinda a las familias. Y puede tomarse como sentimientos “normales” dentro del duelo ante la enfermedad de uno de sus hijos.

Tabla 23. En las últimas cuatro semanas: ¿su relación con Dios fue fortalecida?

| Categoría | N | % |
|--------------|-----------|---------------|
| Mucho | 7 | 31,8% |
| Bastante | 10 | 45,5% |
| Un poco | 2 | 9,1% |
| Nada | 3 | 13,6% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

Para 17 familias de las 22 entrevistadas que significa más del 77% responden que su relación con Dios se ha visto fortalecida lo cual nos demuestra que las familias están buscando recursos para lograrse adaptar a la enfermedad, algunas investigaciones hablan de la importancia de mantener la fe para mejorar la resiliencia en momentos críticos. Y este resultado muestra que un mecanismo de afrontamiento muy usado en las familias entrevistadas es el aferrarse a la fe.

Tabla 24. En las últimas cuatro semanas: Responsabilizar a la pareja de la malformación congénita y/o enfermedad genética

| Categoría | N | % |
|-----------|----|--------|
| Mucho | 1 | 4,5% |
| Bastante | - | |
| Un poco | 1 | 4,5% |
| Nada | 20 | 90,9% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

De acuerdo a las respuestas que el 91% de las familias, aseguran no responsabilizar a sus parejas por la enfermedad genética y/o malformación congénita. Actitud bastante positiva ya que al tratarse de enfermedades muchas veces hereditarias es importante no culpabilizar a nadie para poder mantener un ambiente saludable en la familia. (Suárez Obando, Ordoñez, & Macheta, 2009)

Tabla 25. En las últimas cuatro semanas Sentir que la vida tiene un propósito especial, desde el nacimiento de su hijo/a.

| Categoría | N | % |
|--------------|-----------|---------------|
| Mucho | 13 | 59,1% |
| Bastante | 8 | 36,4% |
| Un poco | - | |
| Nada | 1 | 4,5% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

En base a esta pregunta casi un 96% de las respuestas afirman que los cuidadores principales sienten que su vida adquirió un nuevo propósito desde el nacimiento de sus hijos, resultado bastante alentador ya que la motivación de los cuidadores principales es muy importante para asegurar la calidad de vida de los hijos afectados.

Tabla 26. En las últimas cuatro semanas: Sentí una relación más cercana con el hijo/a

| Categoría | N | % |
|--------------|-----------|---------------|
| Mucho | 15 | 68,2% |
| Bastante | 5 | 22,7% |
| Un poco | 1 | 4,5% |
| Nada | 1 | 4,5% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

La presencia de malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas en uno de sus hijos/as provoca un sentimiento de cercanía entre progenitores e hijos/as. Alcanzando más de un 90% de cuidadores principales y familias con este sentimiento positivo.

Tabla 27. En las últimas cuatro semanas: tuvo dificultades con el sueño

| Categoría | N | % |
|-----------|----|--------|
| Mucho | 3 | 13,6% |
| Bastante | 6 | 27,3% |
| Un poco | 5 | 22,7% |
| Nada | 8 | 36,4% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

Existen problemas de conciliación del sueño, en nueve casos de 22 se ubican en las categorías de Mucho y bastante, teniendo un porcentaje agregado de más del 40%. Lo cual es una cantidad preocupante ya que significa que estos se verían bastante afectados psicológicamente por la enfermedad genética y/o malformación congénita de sus hijos, afectando directamente a la calidad de vida del cuidador principal. (García Calvente, Mateo Rodríguez, & Maroto Navarro, 2004)

Tabla 28. En las últimas cuatro semanas tuvo dificultades en la alimentación

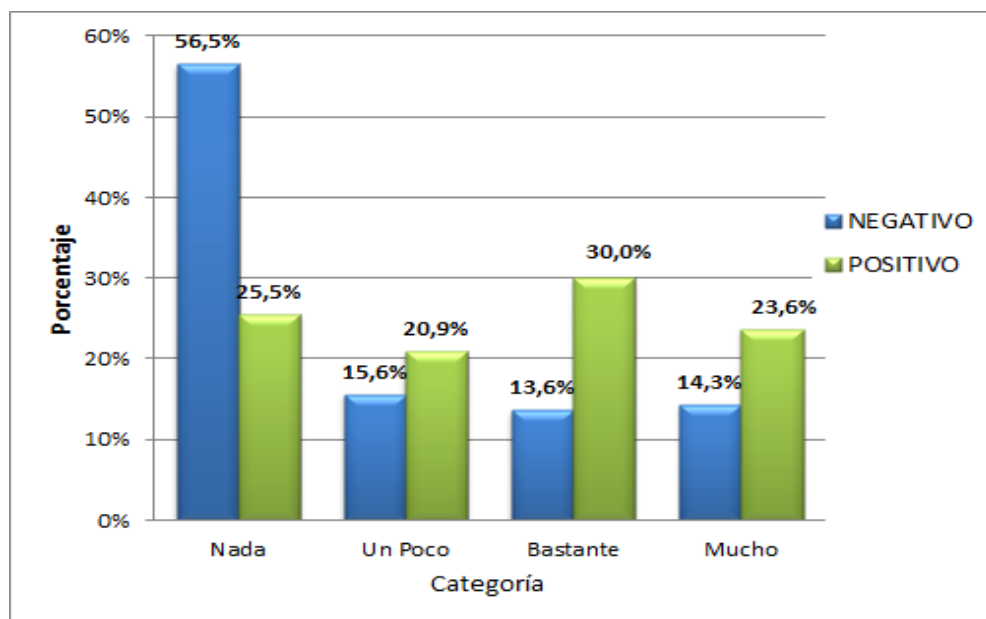
| Categoría | N | % |
|-----------|----|--------|
| Mucho | 2 | 9,1% |
| Bastante | 4 | 18,2% |
| Un poco | 2 | 9,1% |
| Nada | 14 | 63,6% |
| TOTAL | 22 | 100,0% |

Las respuestas señalan que solo 27,3% de las familias tienen dificultades en su alimentación lo cual puede indicar que existe bastante ansiedad en estos. Dos se ubican en la categoría Mucho y cuatro en la categoría Bastante.

4.5 Alteración de la calidad de vida de las familias con hijos afectados por malformaciones y/o enfermedades congénitas

En este acápite se desarrolla el objetivo de describir los aspectos y la alteración de la calidad de vida de las familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas. Este aspecto se lo muestra en forma conjunta para cada uno de los ítems de la escala que mide las categorías de alteración en la calidad de vida de las familias de niños/as con presencia de malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas en uno de sus hijos.

GRÁFICO 6.
ALTERACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA



Debido a que se trata de variables de orden cualitativo, la cual está jerarquizada en cuatro opciones, no se puede determinar un único número que muestre el nivel alcanzado, ya que eso corresponde al orden de las mediciones cuantitativas. No obstante, se puede determinar una tendencia, en función de las respuestas obtenidas y su respectiva codificación.

En ese sentido, de la escala consultada se ha disgregado las que corresponden a aspectos positivos como, por ejemplo: manifestaciones de apoyo de amigos, familia y del equipo médico, mejora en la comunicación familiar y distribución de actividades justa etc. Por otra parte, aspectos negativos como: rechazo de algunos familiares a la condición del hijo afectado, el cuidador principal tuvo que cambiar de trabajo, la familia se ha aislado de sus entornos sociales, los hermanos tuvieron que faltar a clases, le preocupa o incomoda que cambiaran sus actividades cotidianas etc. Así el gráfico 6 indica una valoración más favorable hacia los aspectos positivos (representados por las barras verdes), que obtiene mayores porcentajes en las categorías Mucho y Bastante. En cambio, en la valoración negativa, hay mayor porcentaje en la categoría Nada, por lo que se indica que la presencia de malformaciones congénitas y / o enfermedades genéticas en uno de sus hijos son asumidas por los padres con una valoración psicológica más positiva que negativa, esto para el grupo que participó en la investigación.

5 CAPITULO-V

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

5.1 CONCLUSIONES

De acuerdo a la investigación realizada, la presente investigación permite llegar a las siguientes conclusiones:

- El análisis estadístico que se realizó para establecer la relación entre adaptación psicológica a la enfermedad y la calidad de vida en familias con hijos afectados por malformaciones congénitas y/o unas enfermedades genéticas, ha permitido afirmar la hipótesis planteada en el presente estudio, lo que implica que existe relación positiva entre la adaptación psicológica a la enfermedad y la calidad de vida, además se demostró que esta es directamente proporcional. Por tanto, se puede concluir que las familias con hijos afectados con una enfermedad genética y/o malformación congénita que se adaptan a la enfermedad tendrán una buena calidad de vida.

- Como se pudo evidenciar los tipos de familias que participaron en esta investigación, la mayoría un 77,3% se tratan de familias nucleares, es decir conformada por padre, madre e hijos. Solo un 13% se tratan de familias monoparentales, es decir que el hijo/a vive con solo uno de los padres, y un 9% son familias extendidas, viven con otros familiares además de los padres.

Respecto a quien se encarga de asumir la responsabilidad, dar respuestas a todas las necesidades básicas del hijo, además de los “cuidados especiales”, dirigidos a responder a las necesidades que surgen por la enfermedad genética y/o malformación congénita como ser asistir a los controles médicos o a sesiones de estimulación generalmente son las madres, un 77,27% de las familias entrevistadas, una de las principales razones se debe a que los padres son los principales proveedores económicamente además de la concepción social de que

la mujer está más preparada que el hombre para asumir el cuidado de un hijo como afirman Padilla Rivas (2017) y García Calvente, Mateo Rodríguez, & Maroto Navarro (2004). A pesar de que las cuidadoras principales son las madres, los padres se encargan de participar en las actividades de que haceres del hogar en su tiempo libre o fines de semana.

Cabe mencionar que 59% de las cuidadoras principales señalan que estos cuidados limitan o interfieren mucho y bastante en su cotidiano vivir y al 54,5% le preocupa o incomoda que cambiara su rutina cotidiana esto se debe a que al ser las únicas responsables de los cuidados además de estar asumiendo otras obligaciones como madres, esposas y su autocuidado, lo que puede afectar la funcionalidad del hogar y una disminución de su calidad de vida, puesto que su jornada de trabajo no tiene principio ni fin, lo cual de no ser más equitativo podría ocasionar cuadros de ansiedad y depresión además de una disminución en la calidad de vida del hijo afectado e incluso de la familia. (García Calvente, Mateo Rodríguez, & Maroto Navarro, 2004) (Lanzarote Fernández & Torrado Val, 2009)

- Referente a las características de las enfermedades genéticas con las que las familias se enfrentan el mayor porcentaje es el Síndrome de Down con casi el 41% de los casos, luego los otros casos más frecuentes en el porcentaje con el 9% el Síndrome de Turner, de Klinefelter, Síndrome cromosómico críptico y la discapacidad intelectual sindromática.

De acuerdo a M. Sc. Ana Rada Tarifa, M.Sc. Gonzalo Taboada López, M.Sc. Pilar Navia Bueno, et. al. (2016), doctores del Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés en una investigación realizada en el Hospital de la Mujer de La Paz-Bolivia, la trisomía 21 o Síndrome de Down puede diagnosticarse, al nacimiento por sus rasgos dismórficos, que varían entre pacientes. Es la causa genética más común de discapacidad intelectual, y uno de

los mejor estudiados genéticamente. (...) Ocurrieron 47.217 nacimientos en el Hospital de la Mujer durante el periodo de 2000-2011 y se diagnosticaron 68 casos de Síndrome de Down, lo que representa una tasa de prevalencia global al nacimiento de 1,44 por mil nacidos vivos por tanto es la cromosomopatía más frecuente en nuestro país. (p.5)

Hoy en día, en Bolivia existen asociaciones como Aywiña y Fusindo, quienes se dedican a apoyar, acompañar, informar, asesorar y capacitar a padres de familia o tutores para que promuevan el desarrollo integral de personas con Síndrome de Down, a manera de generar que adquieran independencia e inclusión en la sociedad. Por lo tanto, las familias con hijos que tienen esta condición tienen más posibilidades para poder adaptarse a la enfermedad a diferencia de otras enfermedades que poseen poca información y apoyo social. (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009)

En los casos que se traten de enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas, no comunes o poco frecuentes y por lo tanto más difíciles de diagnosticar, a diferencia del síndrome de Down, los pacientes obtienen poca información y la dispersión geográfica genera aislamientos de estas familias, en consecuencia, estas sufren sentimientos de incertidumbre, desamparo, angustia y otras manifestaciones psicológicas. (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009) Por esto es muy importante tomar atención a las dudas e inquietudes de las familias ante la enfermedad. En la presente investigación 70% de las familias indicaron que tienen dudas sobre la enfermedad que les gustaría preguntar, incluso después de ya haber recibido el asesoramiento genético después del diagnóstico de la enfermedad. Es por esto que es importante la presencia de un psicólogo clínico que funcione como un puente de comunicación entre el médico genetista y la familia, el cual, a partir de utilizar técnicas de empatía, contención y psicoeducación para favorecer el apego al tratamiento, también se encarga de facilitar a la comunicación para absolver

dudas con los médicos genetistas. (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailon Martínez, 2008)

- Respecto a la adaptación psicológica en enfermedades crónicas, estas generan que los pacientes y familiares se encuentren afectados por el tiempo de inicio, la severidad de la enfermedad, su duración y complicaciones, así como por los soportes sociales disponibles y los métodos para enfrentar la enfermedad como menciona Gryzbowski Gaínza & Álvarez Córdova (2011).

Realizando un promedio entre las manifestaciones de más afectación en la adaptación a la enfermedad se obtuvo que un 32,93% de cuidadores principales están atravesando dificultades en su adaptación a la enfermedad. Entonces podemos inferir que la mayoría de cuidadores principales están usando de forma positiva sus mecanismos de afrontamiento, ayudándolos a adaptarse a la enfermedad de sus hijos. Lo cual es sumamente positivo para la adaptación familiar y del mismo niño afectado.

Aun así, no se puede ignorar a las familias que necesitan ajustarse a las características de la enfermedad en sus diferentes fases (diagnóstico y tratamiento) reorganizarse en cuanto a roles, resolución de problemas y estrategias afectivas para poder enfrentar determinado tipo de incapacidad e incertidumbre, que ocasionan estrés y cambios en su vida, tienen que decidir cuánto tiempo van a dedicarle al cuidado del afectado y hacer espacio para sus necesidades. (Grau & Fernández Hawrylac, 2010) Para poder afrontar estos sentimientos y manifestaciones negativas pero comunes ante el diagnóstico de una enfermedad genética y/o malformación congénita y a sus consecuencias es necesario un apoyo psicológico que ayude a llevar de forma adecuada el proceso de adaptación psicológica a la enfermedad. (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009)

Según las respuestas más llamativas dentro de la adaptación psicológica a la enfermedad es alarmante que el 77% de las familias entrevistadas mencionaron que existen alteraciones en el estado de ánimo en los miembros de sus familias tras la llegada del hijo afectado con una enfermedad genética y/o malformación genética, así también el 68% de las madres y 45% de padres mencionan sentir que se han sentido muy alterados en su estado de ánimo. Por lo tanto, podemos inferir que las personas más afectadas tras la llegada de un hijo con una enfermedad genética y/o enfermedad congénita son las madres quienes a su vez son cuidadoras principales. Presentando cambios negativos en sus comportamientos mostrándose irritables, nerviosas y depresivas que de acuerdo a Epperson citado por García F. (2008) por lo regular, los miembros de las familias afectadas experimentan estos sentimientos antes de obtener el equilibrio.

También se manifestó en 63% de familias que reportaron sentir temor ante nuevos embarazos, 45% se sintieron desanimados frente al futuro, 50% se sintieron nerviosos, 36% sintió culpa, 54% se sintieron intranquilos, 60% sintió que se incrementó la tensión y preocupación, 36% sintió tristeza, 40% tuvo problemas de sueño y 27% presento dificultades de alimentación. Todas estas manifestaciones emocionales son frecuentes y propias del proceso de adaptación tras recibir el diagnóstico. Estas manifestaciones son muy importantes ya que empujan al enfermo y a su familia a tomar conciencia de la persistencia de la situación y su necesidad de aceptarla y adaptarse a ella. (Rodríguez Marín & Neipp López, Manual de Psicología Social de la Salud, 2008) También un 45% de las familias afirmaron sentir que la relación con su familia cambio de acuerdo a la literatura el proceso de adaptación conlleva un desgaste que puede desencadenar en situaciones de conflicto y que se desintegre el núcleo familiar. (Ruiz, Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras, 2009)

Por otro lado también se observaron pautas funcionales que mejoran la respuesta a la adaptación en la investigación realizada, la cual incrementa la sensación de

dominio para controlar el dolor y sufrimiento estas manifestaciones son sentir que su relación con Dios se ha fortalecido (77%), ha sentido que su vida tiene un nuevo propósito (96%), sintió más cercanía con su hijo afectado (90%) y no responsabiliza a su pareja de la enfermedad genética y/o malformación congénita. (García Fernández, Arzate Díaz, & Bailon Martínez, 2008)

Es importante tomar en cuenta que los pacientes y sus familias crean una relación de confianza con el psicólogo clínico, dejando siempre una puerta abierta luego de haber recibido el apoyo psicológico, lo cual es de vital importancia para mejorar sus estrategias de afrontamiento y adaptación.

- Respecto a la alteración de la calidad de vida de las familias con un hijo afectado por una enfermedad genética y/o malformación congénita, la escala consultada indica una valoración más favorable hacia los aspectos positivos como, por ejemplo: manifestaciones de apoyo de amigos, familia y del equipo médico, mejora en la comunicación familiar y distribución de actividades justa etc. El entorno social y la acción de los servicios públicos (sanitarios, educativos y de servicio social) y los que ofrece la sociedad civil (ocio, asociaciones) crean un clima que cambia los sentimientos de impotencia de la familia, lo cual contribuye a una buena calidad de vida (Grau & Fernández Hawrylac, 2010) En general los resultados cuantitativos no muestran una alteración significativa en la calidad de vida de las familias entrevistadas. Pero no se debe desatender a ese 27% que muestra una calidad de vida afectada. Y para estas familias es importante el apoyo psicológico que facilita el proceso de cambio que supone la enfermedad crónica y minimizar el impacto emocional para reducir el riesgo de consecuencias psicopatológicas.

5.2 RECOMENDACIONES

- Se sugiere realizar un proceso de intervención psicoterapéutica en las familias que reciben un diagnóstico de enfermedades genéticas y/o malformaciones congénitas, de baja prevalencia, ya que es favorable realizar charlas informativas, o grupos de apoyo con la presencia del equipo multidisciplinario, el cual informe y absuelva dudas referentes al proceso de apoyo que brinda la institución. Y ofrezca un espacio para disminuir el aislamiento y falta de información.
- Se recomienda, en el Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés, incluir un psicólogo dentro del personal en salud debido a las necesidades halladas en la presente investigación, respecto a la adaptación a la enfermedad y la calidad de vida de las familias y cómo esto repercute en la mejora o deterioro de la condición de los niños que las padecen, convirtiéndose en un problema de salud.
- Se sugiere generar otras investigaciones en otros centros de diagnóstico de malformaciones congénitas y/o enfermedades genéticas, relacionadas con las familias con diferentes enfermedades congénitas, con la finalidad de crear conciencia acerca de las consecuencias de estas en la calidad de vida de los cuidadores principales y sus repercusiones.
- A nivel metodológico, es provechoso ampliar más estudios en otros departamentos de Bolivia que permitan la generalización y se constituyan en propuestas ante instituciones gubernamentales para el desarrollo de políticas en este grupo de población vulnerable.
- Se recomienda utilizar la presente investigación para impulsar posteriores investigaciones en el campo de la psicología de enlace en enfermedades

genéticas y/o malformaciones congénitas. Con el trabajo conjunto del equipo interdisciplinario/multidisciplinario para individualizar la atención médica que debe dirigirse al logro de objetivos que perciban la salud como un concepto integral.

BIBLIOGRAFÍA DE REFERENCIA

- Achury, D. M., Castaño Riaño, H., Gómez Rubiano, L., & Guevara Rodríguez, N. (2011). Calidad de vida de los cuidadores de pacientes con enfermedades crónicas con parcial dependencia. *Investigación en enfermería; Imagen y Desarrollo*, 27-46.
- Aguilar, X. (2015). Unidad de Genética Médica. *Instituto de Genética BOLETIN*, 2-3.
- Alcantara Moreno, G. (2008). La definición de salud de la Organización Mundial de la Salud y la Interdisciplinariedad. *Sapiens* , 93-107.
- Ardila, R. (2003). Calidad de vida: una definición integradora. *Revista latinoamericana de Psicología*, 161-164.
- Association, A. P. (2013). *Trastornos del Desarrollo Neurológico. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*.
- Ballesteros de Valderrama, B. P., Novoa Gómez, M. M., Muñoz, L., & Suárez, F. (2006). Calidad de vida en familias con niños menores de dos años afectados por malformaciones congénitas. Perspectiva del cuidador principal. *Universitas Psychologica* , 457-473.
- Bilbao Cercos, A., Beniel Navarro, D., & Pèrez Marìn, M. (2013). El autoconcepto y la adaptación a la enfermedad en pacientes diabéticos pediátricos. *Clinica y Salud* , 57-65.
- Bobes, J., Gonzales, P., & Bousoño, M. (1993). Desarrollo Histórico del concepto calidad de vida. *Psiquiatria* , 5-9.
- Borrell Carrio, F. (2002). El modelo biopsicosocial en evolución. *Med Clin* , 175-179.
- Carrillo Esper, R., & Gómez Hernandez, k. (2011). La importancia de la Psicología de enlace en unidad de terapia intensiva. *Revista Invest Med Sur Mex* , 118-127.
- Constitución de la Organización Mundial de la Salud. (1948)., (págs. 1-18).
- Crespo Hervas, M. D., & Vázquez, M. (s.f.). Psiquiatría de interconsulta y enlace. *Tratado de Psiquiatría* , 939-950.

De Leon Ojeda, N. E. (2011). Calidad de vida y perspectiva del cuidador en niños con defectos cardiovasculares congénitos. *Bioética* , 10-22.

Dra. Aillón López, V. (2018). Frecuencia de Discapacidad intelectual de etiología genética debida a rearreglos cromosómicos crípticos a través de técnicas de citogenética molecular, en pacientes de 5 a 18 años. *Universidad Mayor de San Andrés Facultad de Medicina Maestría en Ciencias Biológicas y Biomédicas*.

El 4% de recién nacidos en Bolivia tiene malformaciones. (s.f.). *Bolivia Informa* .

Flores-Arizmendi KA, G.-E. A. (2014). El nacimiento de un niño con síndrome de Down. El impacto de la primera entrevista con los padres. *Acta Pediat Mex* , 3-6.

Fuentes, S., & Blanco, T. (2012). Factores predictores de la adaptación a la enfermedad en pacientes recién diagnosticadas de cáncer de mama que acuden a un servicio de psicooncología. *Anales de Psicología* , 736-742.

Galán Rodríguez, A., Blanco Picabia, A., & Perez San Gregorio, M. (2000). Análisis del concepto de conducta de enfermedad: Un acercamiento a los aspectos psicosociales de enfermar. *Anales de Psicología* , 157-166.

García Calvente, M. d., Mateo Rodríguez, I., & Maroto Navarro, G. (2004). El impacto de cuidar en la salud y la calidad de vida de las mujeres. *Gaceta Sanitaria* , 83-92.

García Fernández, P., Arzate Diaz, J., & Bailón Martínez, C. (2008). Psicología de enlace en medicina interna. *Medigrafic Artemisa* , 186-192.

Genética, D. d. (2012). *Instituto de Genética de la Facultad de Medicina Universidad Mayor de San Andrés. Breve reseña histórica a sus 40 años*. La Paz-Bolivia: SAGACOM.

González Fernández, P. (2013). Bioética y discapacidad en la atención sanitaria pediátrica. *Bioética*, 10-14.

Gonzales Pérez, U. (2002). El concepto calidad de vida y la evolución de los paradigmas de las ciencias de la salud. *Scielo* , 25-33.

- Grau, C., & Fernández Hawrylac, M. (2010). Familia y enfermedad crónica pediátrica. *An. Sist. Sanit. Navar.* , 203-212.
- Gryzbowski Gáinza, S. A., & Alvarez Còrdova, H. (2011). *Psicoendocrinología Práctica Clínica e Investigación Psicología de Enlace*. La Paz-Bolivia.
- Gutierrez Fonseca, M. (2013). Aspectos Bioéticos del Cuidador. *Bioética*, 26-27.
- Hernández Sampieri, R. (2014). *Metodología de la investigación*. Mexico: Interamericana Editores SA.
- Lanza Bugueño, S. (29 de Julio de 2018). Hospitales tienen pocos psicólogos para sosegar a pacientes y familias. *Los Tiempos* .
- Lanzarote Fernández, D., & Torrado Val, E. (2009). Orientación y psicoterapia familiar con niños y adolescentes con enfermedad crónica. *Apuntes de Psicología*, 457-471.
- Leon Ojeda, N. E. (2011). Calidad de vida y perspectiva del cuidado en niños con defectos cardiovasculares congénitos. *Bioética*, 10-22.
- M.Sc. Rada Tarifa, A., M.Sc. Taboada López, G., M.Sc. Navia Bueno, P., & et.al. (2016). Epidemiología de Síndrome de Down en La Paz, Bolivia. *Boletín Instituto de Genética-UMSA*, 5.
- Maganto Mateo, C., & Cruz Saez, S. (s.f.). La entrevista psicológica. *Academia Edu* , 11-61.
- Mallo Córdón, R. E. (2011). Discapacidad y Calidad de vida apuntes bioéticos. *Bioética* , 23-27.
- Maritza Cespedes, G. (2005). La nueva cultura de discapacidad y los modelos de rehabilitación. *Revista Aquichan* , 108-113.
- Melongo, C. (2007). *Familia y Sociedad*.
- Montes Castillo, M. d. (2006). Calidad de vida. *Revista Mexicana de Medicina Física y Rehabilitación* , 5-6.

- Moscoso, M. (2009). De la mente a la célula: Impacto del estrés en psiconeuroinmunoendocrinología. *LIBERABIT*, 143-152.
- Nussbaum, R., McInnes, R. R., & Williard, H. F. (2004). *Thompson & Thompson Genética en Medicina*. Barcelona- España: Masson.
- OMS. (1996). ¿Que calidad de vida? *Grupo de la OMS sobre calidad de vida*, (págs. 385-387).
- Padilla Rivas, M. (2017). Aspectos bioéticos de la calidad de vida en niños síndromes genéticos asociados a inmunodeficiencias. *Bioética*, 4-12.
- Reyes Luna, A. G., Garrido Garduño, A., Torrez Velázquez, L. E., & Ortega Silva, P. (2010). Cambios en la cotidianidad familiar por enfermedades crónicas. *Psicología y Salud*, 111-117.
- Rodríguez Marín, J., & Neipp López, C. (2008). *Manual de Psicología Social de la Salud*. Madrid: Editorial Síntesis .
- Rodríguez Marín, J., Pastor, A., & López Roig, S. (1993). Afrontamiento, apoyo social, calidad de vida y enfermedad. *Psicothema*, 349-372.
- Ruiz, B. (2009). *Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras*. Sevilla.
- Schwartzmann, L. (2003). Calidad de vida relacionada con la Salud: Aspectos conceptuales. *Ciencia y enfermería*, 9-21.
- Stevenson, D. A., Carey, J. C., & Palumbos, J. (2006). Clinical Characteristics and natural history of Freeman Sheldon Syndrome. *Pediatrics*, 754-762.
- Suarez Obando, F., Ordoñez, A., & Macheta, M. (2009). Percepción de las madres con hijos afectados por malformaciones congénitas mayores: necesidad de desarrollo de un sistema de atención apropiado. *Colombia Médica*, 85-94.
- Uribe, J. G., Mendoza, O., & Correa, J. (2017). OSTEOCONDRODISPLASIA DE TIPO DISPLASIA CAMPOMÉLICA. *Imágenes en Patología*.

- Urzua, A., Arbach, K., Lourido, M., & Mas, N. (2010). La directividad en la relación terapéutica. *TERAPIA PSICOLÒGICA*, 95-107.
- Vanegas Garcia, J. H., & Gil Ovando, L. M. (2007). La discapacidad, una mirada desde la teoría de sistemas y el modelo psicosocial. *Hacia la promoción de la salud*. , 51-61.
- Vasquez Cerdas, M., Campos Ramírez, D., Gutierrez Doña, B., & Fernández Morales, H. (2011). Abordaje integral de pacientes costarricenses afectados con la enfermedad de Huntington y sus familiares. *Acta Med. Costarric.* , 136-143.
- Verdugo, A. (2002). Calidad de vida en las familias con hijos con discapacidad intelectual. *Instituto Universitario de Integración en la Comunidad, Facultad de Psicología*.
- Villca, D. (27 de Octubre de 2016). I Simposio sobre enfermedades genéticas capacitara a 100 profesionales y estudiantes bolivianos. *Ministerio de salud* .
- Vinaccia, S., & Orozco, L. M. (2005). Aspectos psicosociales asociados con la calidad de vida de personas con enfermedades crónicas. *Diversitas: Perspectivas en psicología*, 125-137.
- Wells, L. (1996). Funcional Disorders in Children and Adolescents: Diagnostic Considerations. *Mayo Clin Proc* , 259-265.