

X Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología
XXV Jornadas de Investigación XIV Encuentro de Investigadores en Psicología
del MERCOSUR. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos
Aires, 2018.

Adaptación psicológica en adolescentes y adultos con enfermedades genéticas: estudio preliminar en 48 casos.

Ortega, Javiera y Vázquez, Natalia.

Cita:

Ortega, Javiera y Vázquez, Natalia (2018). *Adaptación psicológica en adolescentes y adultos con enfermedades genéticas: estudio preliminar en 48 casos*. X Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología XXV Jornadas de Investigación XIV Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/000-122/190>

ARK: <https://n2t.net/ark:/13683/ewym/5sG>

Acta Académica es un proyecto académico sin fines de lucro enmarcado en la iniciativa de acceso abierto. Acta Académica fue creado para facilitar a investigadores de todo el mundo el compartir su producción académica. Para crear un perfil gratuitamente o acceder a otros trabajos visite: <https://www.aacademica.org>.

ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA EN ADOLESCENTES Y ADULTOS CON ENFERMEDADES GENÉTICAS: ESTUDIO PRELIMINAR EN 48 CASOS

Ortega, Javiera; Vázquez, Natalia

Centro de Investigación de Psicología y Psicopedagogía - Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Argentina

RESUMEN

Introducción: El diagnóstico de una enfermedad genética constituye un estresor y un factor de riesgo para la salud mental de un paciente y su familia. **Objetivo:** Conocer los niveles de adaptación psicológica a la enfermedad en adolescentes y adultos con diagnóstico de una enfermedad genética. **Metodología y participantes:** El estudio tiene un alcance descriptivo y de diseño cuantitativo y corte transversal. El protocolo que administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos, y el instrumento Psychological Adaptation Scale. **Resultados y conclusiones:** Los adolescentes y adultos diagnosticados con una enfermedad genética residentes en Argentina están logrando adaptarse psicológicamente a la enfermedad, a pesar del estrés que esta les genera en los distintos aspectos de su vida.

Palabras clave

Adaptación psicológica - Enfermedades genéticas - Adolescentes y adultos - Psicología de la Salud

ABSTRACT

PSYCHOLOGICAL ADAPTATION IN ADOLESCENTS AND ADULTS WITH GENETIC DISEASES: PRELIMINARY STUDY IN 48 CASES

Introduction: The diagnosis of a genetic disease is a stressor and a risk factor for the mental health of a patient and his family. **Objective:** To know the levels of psychological adaptation to the disease in adolescents and adults diagnosed with a genetic disease. **Methodology and participants:** The study has a quantitative design and a descriptive and cross sectional. The protocol consisted of an informed consent, a socio-demographic data questionnaire, and the Psychological Adaptation Scale instrument. **Results and conclusions:** Adolescents and adults diagnosed with a genetic disease living in Argentina are managing to adapt psychologically to the disease, despite the stress that it generates in different aspects of their lives.

Keywords

Psychological adaptation - Genetic diseases - Adolescents and adults - Health Psychology

INTRODUCCIÓN

Si bien las enfermedades genéticas son muchas y varían en cuanto a su presentación clínica, morbilidad, mortalidad, prevalencia y oportunidades de tratamiento, estas representan en su conjunto un grupo particular de enfermedades crónicas que necesitan de un abordaje desde la psicología de la salud.

Debido a los controles médicos constantes, los tratamientos exigentes y demandantes, y a la incertidumbre sobre la evolución de la enfermedad, estas condiciones se consideran diagnósticos familiares, ya que no afectan únicamente al paciente sino también a todo su entorno familiar. Desde sus inicios, las investigaciones se han centrado en población pediátrica, concentrándose en las reacciones de los padres frente al diagnóstico, y sus principales resultados han mostrado la presencia de ansiedad, dolor, tristeza, depresión, preocupación, incertidumbre, ira, vergüenza y culpa (Biesecker, 2010; Dinc & Terzioglu, 2006; Kessler, Kessler, Ward & Opitz, 1984; McAllister et al., 2008). Si el impacto psicológico de estos diagnósticos no es adecuadamente contenido existe una tendencia al estrés, pudiendo afectar el modo en que estos padres se vinculan con sus hijos. Los padres que experimentan mayores niveles de incertidumbre a su vez sienten tener menor control sobre la condición médica de sus hijos, lo que puede conducir a un afrontamiento menos eficaz y una peor adaptación.

De este modo se ha ido planteando que el diagnóstico de una condición genética en un niño constituye un factor de riesgo para su salud mental, y esto puede estar relacionado con que estos padres suelen volverse más sobreprotectores, y con dificultades para poner límites (Hay, 2013; Madeo, O'Brien, Bernhardt & Biesecker, 2012; Ortega & Vázquez, 2017; Papaeliou et al., 2012; Vázquez, 2016; Evans, 2006).

En cuanto a las investigaciones a nivel mundial en población de adolescentes y adultos con una condición genética existen antecedentes que merecen ser mencionados. Por un lado, se ha señalado que los constantes controles médicos y tratamientos demandantes frecuentemente generan estados de estrés y ansiedad en quien padece la enfermedad (Shiloh, 1996). Es usual la presencia de mayor vulnerabilidad percibida, con respecto al manejo de los peligros de la vida cotidiana, además de una autoestima baja (Vásquez et al., 2011). Por otra parte, son también cotidianos los sentimientos de tristeza y enojo. En los adolescentes toman gran importancia las preocupaciones en cuanto a la imagen corporal, las relaciones sociales y la reproducción sexual (Mccauley, Feuillan, Kushner, Ross, 2001). Los problemas de comportamiento, problemas de sueño,

dificultades de aprendizaje y déficits en habilidades sociales se ven también asociados en muchas condiciones genéticas. Estos pacientes suelen tener menor estabilidad emocional, estar menos abiertos a experiencias nuevas, ser menos activos y extrovertidos, y mostrarse más dependientes e irritables (Mouridsen & Sørensen, 1995; Lumley, Jordan, Rubenstein, Tsipouras & Evans, 1994; Girón & Cuadrado, 2006).

Puede decirse entonces que el diagnóstico de una condición genética es un factor de riesgo importante para el estrés. Muchos pacientes pueden manejar adecuadamente este estrés e incluso mostrar notables signos de resiliencia pero esto no se da en todos los casos (Biesecker & Erby, 2008). Distintos autores plantean la importancia de incorporar modelos teóricos de la psicología y estrategias terapéuticas para atender las necesidades psicológicas de estos pacientes. El asesoramiento genético, entendido como proceso psico-educativo, tiene como una de sus funciones mejorar la comprensión de información básica sobre la genética que le permita a la persona tomar decisiones apropiadas con respecto a su salud. Algunos autores lo han llegado a definir como un proceso psicoterapéutico limitado en el tiempo y centrado en la comunicación de la información genética, ya que busca también favorecer a la adaptación psicológica a la condición genética o a su riesgo. Dependiendo de cuán bien la persona pueda manejar exitosamente ese estrés determinará cuán bien se adapte a esa condición en el tiempo (Austin, Semaka & Hadjipavlou, 2014; Biesecker, Austin, & Caleshu, 2016; Biesecker, Austin & Caleshu, 2017; Biesecker & Erby, 2008; Redlinger-Grosse, 2016).

El concepto de adaptación psicológica es considerado como un constructo dinámico y multidimensional capaz de abarcar tanto los aspectos emocionales como cognitivos del afrontamiento (Austin et al., 2014; Biesecker et al., 2013). Este concepto incluye las dimensiones de eficacia de afrontamiento, autoestima, integración social y bienestar espiritual/existencial. Estudios previos sugieren que la severidad de la enfermedad no predice el proceso de adaptación, más bien parecería que en este proceso intervienen mediadores dentro de los que se encuentran la capacidad y el deseo de acceder a los recursos cognitivos necesarios para adaptarse (Biesecker & Erby, 2008). Se han identificado tres componentes centrales en el proceso de adaptación que un adolescente o adulto hacen ante el diagnóstico de una enfermedad genética. En primer lugar se encuentra la búsqueda de significado. Un segundo componente es la recuperación del control y el último componente lo constituye la restauración de la autoestima (Taylor, 1983; Biesecker & Erby, 2008). En el proceso de asesoramiento genético, y con el propósito de favorecer la adaptación psicológica, se debe trabajar en un inicio en la pregunta del porqué, ayudar al paciente a dar un sentido, a entender la causa de la enfermedad. Posteriormente, se debe trabajar en recuperar el control de la propia vida y la autoestima (Biesecker & Erby, 2008). Por esta razón, el concepto de adaptación psicológica es utilizado también como constructo que permite medir la eficacia de las intervenciones del asesoramiento genético. En cuanto a los niveles de adaptación psicológica en personas con enfermedades genéticas, se ha encontrado que la mayoría de los pacientes y familiares de éstos logran manejar el estrés que la enfermedad provoca, y muestran una gran capacidad de resiliencia

(Barakat & Linney, 1992; Stanton, Collins & Sworowski, 2001; Biesecker & Erby, 2008). Sin embargo, parecería ser que no todas las familias logran esta adaptación psicológica a la enfermedad. Algunos estudios plantean que los pacientes no cuentan con las herramientas de afrontamiento necesarias para manejar el estrés que la enfermedad provoca, y que los pacientes diagnosticados con enfermedades genéticas presentan menores niveles de adaptación psicológica que pacientes con otro tipo de enfermedades (Jangra et al., 2007; Giovanni Antonini, Federica Soscia & Franco Giubilei, 2006). Contrario a éstos, un estudio realizado con adultos con fibrosis quística y espina bífida encontró que los pacientes contaban con estrategias de afrontamiento efectivas que los llevaban a tener mejores relaciones interpersonales y funcionamiento social en general (Abbott, Hart, Morton, Gee & Conway, 2008). En cuanto a los factores asociados a los niveles de adaptación psicológica, la severidad de la enfermedad parecería no ser predictor de ésta (Biesecker & Erby, 2008). El apoyo social parece interferir de forma positiva en los niveles de adaptación psicológica tanto de los niños como de sus padres (Barakat & Linney, 1992; Blanchard, Albrecht, Ruckdeschel, Grant & Hemmick, 1995).

La población de adolescentes y adultos diagnosticados con enfermedades genéticas constituyen un grupo de riesgo desde la perspectiva de la psicología de la salud y representan un área de vacancia, considerando la producción científica de Argentina. A partir de los estudios previos revisados, puede considerarse que la calidad de vida de los adolescentes y adultos con una enfermedad genética estaría determinada según cuán bien puedan manejar el estrés generado por el diagnóstico, es decir, el grado de adaptación psicológica que alcance.

MÉTODO

Se trata de un estudio de diseño no experimental, de corte transversal y de alcance descriptivo.

Objetivo general:

Conocer los niveles de adaptación psicológica a la enfermedad en adolescentes y adultos con diagnóstico de una enfermedad genética.

Objetivos específicos:

1. Describir los niveles de afrontamiento eficaz que tienen los adolescentes con diagnóstico de enfermedad genética.
2. Describir los niveles de autoestima que tienen los adolescentes con diagnóstico de enfermedad genética.
3. Describir los niveles de bienestar espiritual que tienen los adolescentes con diagnóstico de enfermedad genética.
4. Describir los niveles de integración social que tienen los adolescentes con diagnóstico de enfermedad genética.

Instrumentos y procedimientos

El protocolo que administrado consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos, y el instrumento *Psychological Adaptation Scale*.

En el cuestionario sociodemográfico se tomaron los datos personales del adolescente y de sus padres. Dentro de estos datos se consideran la edad y sexo del adolescente, su diagnóstico y cantidad de consultas al servicio de genética, el nivel de instrucción del

adolescente y de sus padres, situación laboral de los mismos y su estado civil, edad y sexo.

La escala *Psychological Adaptation Scale* (PAS) fue diseñado para ver la extensión o el alcance de la adaptación en un momento determinado (Biesecker et. al, 2013). Está compuesta por 15 ítems con opciones de respuesta tipo likert que componen cuatro sub-escalas, cada una de las cuales representando un dominio del concepto de adaptación, siendo estos: afrontamiento eficaz, autoestima, bienestar espiritual o existencial, e integración social.

Participantes

El universo de estudio fueron adolescentes con enfermedades genéticas. El muestreo fue de tipo intencional y se llegó a una muestra de 48 casos, recabados en el servicio de genética médica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. El 52.1% de estos casos eran varones, mientras que el 47.9% mujeres. El rango de edad fue de 9 a 37 años, con una media de 14.69 (DE 4.42) y el 89.4% de éstos tenían un nivel de escolaridad no superior a la escuela secundaria completa. En cuanto al lugar de residencia, el 68,8% de los adolescentes y adultos participantes vivían en la Provincia de Buenos Aires, el 18.8% en Capital Federal y el 10.4% restante en otra provincia de Argentina. Con respecto a la familiaridad con el servicio de genética médica, la edad media en que los pacientes recibieron el diagnóstico fue a los 5.96 años (DE 5,864), y la media de consultas al servicio de genética fue de 6.46 (DE 5,481).

RESULTADOS

Conforme al objetivo de conocer los niveles promedio de adaptación psicológica a la enfermedad en una muestra de adolescentes y adultos diagnosticados con una enfermedad genética, residentes en Argentina, los resultados mostraron una media de 4.18 (DE 0,951). En cuanto a las dimensiones de la adaptación psicológica, los resultados se muestran en la *Tabla 1*.

Tabla 1. Análisis descriptivo de las dimensiones de la adaptación psicológica a la enfermedad

Dimensiones	Media	DE
Afrontamiento eficaz	3,96	,895
Autoestima	4,18	,905
Integración social	4,28	1,008
Bienestar espiritual	4,03	1,303

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

De acuerdo con los resultados del presente estudio, los adolescentes y adultos con diagnóstico de enfermedad genética residentes en Argentina tienen un nivel elevado de adaptación psicológica a la enfermedad. Estos resultados coinciden con distintos autores que plantean que la mayoría de las familias logran adaptarse a la enfermedad (Barakat & Linney, 1992; Stanton, Collins & Sworowski, 2001; Biesecker & Erby, 2008).

En relación a las dimensiones de la adaptación psicológica, se encontraron buenos niveles de adaptación en todas ellas. En consonancia con estudios previos que señalan la importancia del apoyo

social y las relaciones interpersonales en relación a la adaptación psicológica (Barakat & Linney, 1992; Blanchard, Albrecht, Ruckdeschel, Grant & Hemmick, 1995), los niveles más elevados se encontraron en la dimensión de integración social.

Por otro lado, si bien los puntajes más bajos pertenecen a la dimensión de afrontamiento eficaz, estos niveles siguen siendo mostrando una adaptación psicológica adecuada. Estos resultados se coinciden con lo planteado por Abbott y colaboradores (2008).

A modo de conclusión puede decirse que los adolescentes y adultos diagnosticados con una enfermedad genética residentes en Argentina están logrando adaptarse psicológicamente a la enfermedad, a pesar del estrés que esta les genera en los distintos aspectos de su vida.

BIBLIOGRAFÍA

- Abbott, J., Hart, A., Morton, A., Gee, L., & Conway, S. (2008). Health-related quality of life in adults with cystic fibrosis: the role of coping. *Journal of psychosomatic research*, 64(2), 149-157.
- Austin, J., Semaka, A. & Hadjipavlou, G. (2014). Conceptualizing genetic counseling as psychotherapy in the era of genomic medicine. *J Genet Couns* 23(6): 903-909.
- Barakat, L.P., & Linney, J.A. (1992). Children with physical handicaps and their mothers: The interrelation of social support, maternal adjustment, and child adjustment. *Journal of pediatric Psychology*, 17(6), 725-739.
- Blanchard, C.G., Albrecht, T.L., Ruckdeschel, J.C., Grant, C.H., & Hemmick, R.M. (1995). The role of social support in adaptation to cancer and to survival. *Journal of psychosocial oncology*, 13(1-2), 75-95.
- Biesecker, B.B. (2010). Genetic Counselling: Psychological Issues. *Encyclopedia of Life Sciences* ELS. doi: 10.1002/9780470015902.a0005616.pub2.
- Biesecker, B., Austin, J., & Caleshu, C. (2016). Theories for psychotherapeutic genetic counseling: Fuzzy trace theory and cognitive behavior theory. *Journal of Genetic Counseling*, 1-9.
- Biesecker, B., Austin, J., & Caleshu, C. (2017). Response to A Different Vantage Point Commentary: Psychotherapeutic Genetic Counseling, Is it?. *Journal of Genetic Counseling*, 1-3.
- Biesecker, B.B., & Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: a mini-review. *Clinical genetics*, 74(5), 401-407.
- Biesecker, B.B., Erby, L.H., Woolford, S., Adcock, J.Y., Cohen, J.S., Lamb, A., Lewis, K.V., Truitt, M., Turriff, A. & Reeve, B.B. (2013). Development and validation of the Psychological Adaptation Scale (PAS): Use in six studies of adaptation to a health condition or risk. *Patient Educ Couns*. 93(2).
- Dinc, L., & Terzioglu, F. (2006). The psychological impact of genetic testing on parents. *Journal of clinical nursing*, 15(1), 45-51.
- Evans, C. (2006). *Genetic counselling: a psychological approach*: Cambridge University Press.
- Giovanni Antonini, M.D., Federica Soccia, M.D., & Franco Giubilei, M.D. (2006). Health-related quality of life in myotonic dystrophy type 1 and its relationship with cognitive and emotional functioning. *J Rehabil Med*, 38(181Á/185).
- Hay, A. J.-M. (2013). Caregiver Coping, Mental Health and Child Problem Behaviours in Cystic Fibrosis: A Cross-Sectional Study.
- Jangra, D., Ganesh, A., Thackray, R., Austin, L., Ulster, A., Sutherland, J., & Levin, A.V. (2007). Psychosocial adjustment to visual loss in patients with retinitis pigmentosa. *Ophthalmic genetics*, 28(1), 25-30.
- Kessler, S., Kessler, H., Ward, P., & Opitz, J.M. (1984). Psychological aspects of genetic counseling. III. Management of guilt and shame. *American journal of medical genetics*, 17(3), 673-697.

- Girón, R.M., & Cuadrado, F. (2006). Aspectos psicológicos del paciente con fibrosis quística: ¿qué ocurre cuando la enfermedad avanza? *RESPIRATORIA*, 53.
- Lumley, M.A., Jordan, M., Rubenstein, R., Tsipouras, P. and Evans, M.I. (1994), Psychosocial functioning in the Ehlers-Danlos syndrome. *Am. J. Med. Genet.*, 53: 149-152. doi:10.1002/ajmg.1320530206.
- Madeo, A.C., O'Brien, K.E., Bernhardt, B.A., & Biesecker, B.B. (2012). Factors associated with perceived uncertainty among parents of children with undiagnosed medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158(8), 1877-1884.
- McAllister M., Payne K., Macleod R., Nicholls S., Donnai D. & Davies L. (2008). Patient Empowerment in Clinical Genetics Services. *Journal of Health Psychology* 13(7) 895-905.
- Mccauley, E., Feuillan, P., Kushner, H., & Ross, J.L. (2001). Psychosocial development in adolescents with Turner syndrome. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 22(6), 360-365.
- Mouridsen, S.E., & Sørensen, S.A. (1995). Psychological aspects of von Recklinghausen neurofibromatosis (NF1). *Journal of medical genetics*, 32(12), 921-924.
- Ortega, J. & Vázquez, N. (2017) Diagnóstico de fisura labio palatina en niños pequeños de nicaragua: características de su salud mental. IX Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología, XXIV Jornadas de Investigación y XIII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. Buenos Aires.
- Papaeliou, C., Polemikos, N., Fryssira, E., Kodakos, A., Kaila, M., Yiota, X., ... & Vrettopoulos, M. (2012). Behavioural profile and maternal stress in Greek young children with Williams syndrome. *Child: care, health and development*, 38(6), 844-853.
- Redlinger-Grosse, K. (2016). A different vantage point: commentary on "theories for psychotherapeutic genetic counseling: fuzzy trace theory and cognitive behavior theory". *Journal of Genetic Counseling*, 1-3.
- Shiloh, S. (1996). Genetic counseling: A developing area of interest for psychologists. *Professional Psychology: Research and Practice*, 27(5), 475
- Stanton, L.A., Collins, C., & Sworowski, L. (2001). Adjustment to Chronic Illness: Theory and Research Handbook of Health Psychology. pp. 387-403.
- Vásquez Cerdas, M., Cuenca Berger, P., Campos Ramírez, D., Gutiérrez Doña, B., Fernández Morales, H., & Morales Montero, F. (2011). Abordaje integral de pacientes costarricenses afectados con la enfermedad de Huntington y sus familiares. *Acta Med Costarric*, 136-143.
- Vázquez, N. (2016). Problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares, su relación con la calidad del vínculo parental. Comparación entre niños que padecen enfermedades genéticas, trastornos psíquicos y población general. Tesis Doctoral.