

4. El papel de la genética y la historia de las enfermedades en la familia como variables a considerar en la enfermedad crónica

Dra. Vera Bail Pupko

Entre los aspectos a considerar que acompañan la enfermedad crónica e influyen en el comportamiento del enfermo y su familia, además de la incertidumbre, encontramos la visibilidad de los síntomas que acompañan la enfermedad, que repercute en la vida social del paciente y su familia.

Para las familias en las que uno de sus miembros padece una enfermedad crónica, el tipo de enfermedad y su evolución, como la incertidumbre que la acompaña y la visibilidad de la misma, juegan un rol importante en sus comportamientos y los del paciente. A estas variables le adicionamos como factores influyentes el papel de la genética en la enfermedad y la historia de las enfermedades en la familia.

La contribución genética se refiere a la comprensión o ignorancia de la familia acerca del posible papel de la transmisión genética en la enfermedad es otra variable de importancia psicosocial. Para facilitar la planificación del futuro y la adaptación emocional es necesario comunicarle a la familia si la enfermedad: 1) está ligada o no a los genes (para saber si es probable que se repita en otro familiar), 2) si se transmite genéticamente, 3) es más probable que ocurra en una familia en particular, aunque la predisposición puede ser contrarrestada por factores ambientales y psicosociales. Hay enfermedades como el cáncer o la afección cardíaca que aparecen en una familia y se reconoce el papel de la genética, aunque no se comprenda bien. Otras enfermedades como la hemofilia, tiene un claro modo de transmisión genética.

Hay muchos procesos biológicos que influyen: 1) la enfermedad requiere la contribución genética de uno o ambos progenitores; 2) una persona puede ser portadora de una característica genética sin que se exprese, 3) la enfermedad está ligada al sexo.

Los profesionales tienen que evaluar la precisión del conocimiento que posee la familia, la experiencia intergeneracional con una enfermedad en particular y la mitología familiar que se ha desarrollado en conexión con una enfermedad genética o posiblemente genética. Las enfermedades de este tipo generan un contexto favorable para la culpa, la autoincriminación y la victimización.

La orientación genética es un complemento muy útil en todo plan completo de tratamiento de este tipo de enfermedad. Toda persona o familia con riesgo debería tener la oportunidad de discutir las implicaciones psicosociales de hacer un análisis a un miembro de la familia y de ser informado acerca de la posibilidad de una intervención médica preventiva que pueda reducir el riesgo.

- La irrupción de una enfermedad crónica no trae problemas de pareja, pero puede poner al descubierto las que ya existían, en especial en las enfermedades de transmisión genética. La manifestación de la enfermedad en un niño, puede derivar en culpar a uno de los progenitores, a toda una parte de la familia, o en la autoinculpación de uno o ambos padres. Estas emociones interfieren con la

adaptación a la enfermedad, los tratamientos y la toma de decisiones ante la misma.

- Cuando surge una enfermedad de transmisión genética que no había sido detectada previamente en la familia, se debe acudir a un profesional de la especialidad que explique las posibilidades de portar o transmitir la enfermedad y las implicancias familiares.
- Las asociaciones de enfermos tienen muy buena información acerca de la genética de la enfermedad que padecen. Brindan asesoramiento y hacen las recomendaciones pertinentes al caso. Por ejemplo, la Asociación Para el Apoyo a los Enfermos de Huntington, recomienda consultar al genetista y tener contención psicológica, advierten sobre distintas opiniones acerca de quiénes deben realizarse el test, los riesgos del mismo, y lo trascendental de la decisión, que puede tener consecuencias emocionales y psíquicas en el caso de confirmación positiva. Alerta sobre los motivos para realizar el test diagnóstico. Es decir, se trata de una decisión muy seria por sus consecuencias, que necesita contención e información de profesionales específicos que ayuden a calibrar la decisión a tomar.
- Las personas tienen derecho a saber acerca de su salud y sus riesgos, y también derecho a no saber si deciden que no quieren hacer el test.
- Es conveniente saber si hay riesgos de transmitirla cuando se quiere tener hijos.

El genograma familiar se construye en base a la historia de las enfermedades de la familia y las pautas de comportamiento que se utilizaron para hacerles frente. El comportamiento actual de una familia tiene que ver con su historia. Cuando las familias se enfrentan con la enfermedad o la discapacidad, una evaluación multigeneracional ayuda a poner en claro cuáles son sus

lados fuertes y las áreas de vulnerabilidad. A las familias abrumadas por cuestiones sin resolver y pautas disfuncionales transmitidas a lo largo del tiempo, les resultará más difícil asimilar los desafíos que les presenta una enfermedad grave.

Comprender a la familia como un sistema desde una perspectiva histórica permite descifrar qué organización se dio la familia ante eventos estresantes, considerar estilos de respuesta, pautas de adaptación, repeticiones, discontinuidades, cambios en las relaciones (alianzas, triángulos, rupturas en las relaciones) y sentimiento de capacidad. Estas pautas se transmiten de generación en generación en forma de mitos familiares, tabúes, expectativas catastróficas y sistemas de creencias.

Permite al profesional y la familia desplazarse entre las pautas de solución de problemas, la estructura, la comunicación y las creencias presentes y pasadas. Esta clarificación ayuda a reducir la confusión de la familia, y resulta un modo para que la familia recupere el control sobre el presente.

Cuando en la familia hay enfermedades recurrentes es importante ver cómo se organizó para afrontarla, cuáles son las experiencias comunes en los distintos episodios y cuáles las diferentes. Hay una tendencia a repetir la forma de organización y las respuestas adaptativas, por lo que conviene analizar qué comportamientos se consideraron exitosos y cuáles no. La familia puede aprender mejores estrategias de respuesta.

Es importante tener en cuenta las coincidencias intergeneracionales, es decir cuando hay muchas personas de la misma familia que mueren de lo mismo a la misma edad. Puede llevar a tener que tomar precauciones, porque puede haber temores realistas pero también tendencias autodestructivas como si fuera obligatorio que a todos les suceda lo mismo.

- Se deben analizar los comportamientos de la familia ante experiencias previas, y determinar qué comportamientos resultaron útiles para resolver problemas y cuáles no.

- La participación en grupos de enfermos y de familiares cuidadores permite comparar estrategias utilizadas por otras familias, aprender nuevas y desarrollar habilidades de afrontamiento.

- Todas las familias tienen un estilo para resolver problemas y adoptan pautas de cuidado que se tienden a repetir y mantener ante situaciones que se evalúan como similares. No siempre es lo más eficiente ante nuevas situaciones.

- Aunque una enfermedad se repita en la familia, como por ejemplo un padre que murió joven de un infarto y antes su padre murió joven de lo mismo, no implica que necesariamente el hijo muera a la misma edad y de la misma enfermedad. Sin perder de vista que deberá hacerse chequeos médicos (debido a los antecedentes), no hay una ley que dictamine que todos los miembros de la familia desarrollen la misma enfermedad, y mueran indefectiblemente a la misma edad que sus ancestros. Si hay un temor de esta naturaleza, conviene hacer una consulta psicológica porque ese temor puede influenciar la conducta, y la persona puede adoptar hábitos poco saludables, que deriven en un problema de salud. Sería como buscar cumplir una profecía.

