

Características psicosociales en la Distrofia Miotónica de Steinert

Alejandro José Solernou Ferrer¹

Alexis Lorenzo Ruiz²

Tatiana Zaldívar Vaillant¹

Carlos Erick Oyola Valdizán¹

Instituto de Neurología y Neurocirugía. Cuba.¹

Universidad de La Habana. Cuba.²

RESUMEN

La psicología en el siglo XXI tiene la misión de acercarse cada vez más al bienestar psicológico de las personas, tarea que está presente en la búsqueda de alternativas interdisciplinarias para el enfrentamiento a enfermedades como la Distrofia Miotónica de Steinert (DMS), enfermedad genética, neuromuscular de progresivo deterioro de la calidad de vida de quienes la padecen.

Esta investigación pretende la identificación de características psicosociales de los enfermos para contribuir a la modelación futura de estrategias especializadas de asesoramiento y acompañamiento a los enfermos y a las redes de apoyo con que cuentan estos sujetos.

Ha sido empleada la metodología mixta, con un predominio del enfoque cuantitativo. Fue aplicada una entrevista semiestructurada y la elaboración de un familiograma a cada uno de los 15 pacientes con Distrofia Miotónica de Steinert estudiados en el período de enero a marzo de 2016 en el Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana, Cuba.

Los datos recogidos en una matriz fueron procesados con ayuda del programa SPSS (20.0), aplicó el cálculo porcentual y elementos de la estadística descriptiva (media y desviación típica).

Entre los resultados sobresale como elemento preocupante la falta de conocimiento previo sobre la enfermedad en estos pacientes, aun cuando muchos tienen familiares con el mismo padecimiento.

Conclusión central: Dado la carencia de información evidenciada sobre estos pacientes en Cuba, se requiere de un estudio multidisciplinar de mayor alcance para contribuir al bienestar psicológico de los mismos.

Palabras clave: Distrofia miotónica de steinert; psicología.

ABSTRACT

Psychology in the 21st century has the mission of getting closer to the psychological well-being of people, a task that is present in the search for interdisciplinary alternatives for the confrontation of diseases such as Steinert's Myotonic Dystrophy (DMS), genetic disease, neuromuscular disease of progressive deterioration of the quality of life of those who suffer it.

This research aims to identify the psychosocial characteristics of the patients to contribute to the future modeling of specialized strategies for counseling and accompanying patients and the support networks that these subjects have.

Mixed methodology has been employed, with a predominance of the quantitative approach. A semi-structured interview and the elaboration of a familiogram were applied to each of the 15 patients with Steinert's Myotonic Dystrophy studied in the period from January to March, 2016 at the Institute of Neurology and Neurosurgery of Havana, Cuba.

The data collected in a matrix were processed using the SPSS program (20.0), applied the percentage calculation and elements of descriptive statistics (mean and standard deviation).

Among the results, the lack of previous knowledge about the disease in these patients stands out as a worrying element, even though many have relatives with the same disease.

Central Conclusion: Given the lack of information evidenced on these patients in Cuba, a multidisciplinary study of greater scope is required to contribute to the psychological well-being of the same ones.

Key words: steinert myotonic dystrophy; psychology.

INTRODUCCIÓN

La Distrofia Miotónica de Steinert (DMS) fue descrita clínicamente por primera vez en 1902. Este hecho que sin duda fue un evidente logro en el abordaje de la enfermedad, recibió un fuerte empuje en sus estudios en 1992, cuando el desarrollo de la genética como ciencia, permitió determinar la anomalía genética responsable de esta enfermedad.

Consiste en una enfermedad neuromuscular, de tipo hereditaria. Esta enfermedad se conoce también por su carácter multisistémico porque no solo afecta a la musculatura y el esqueleto, también puede afectar al corazón, la visión, el sistema endocrino y el sistema nervioso central, de donde se derivan las alteraciones neuropsicológicas y psiquiátricas que pueden presentar estos pacientes, principalmente en los procesos cognitivos, el carácter y el comportamiento.(1; 2; 3; 4) En este aspecto, cabe aclarar que actualmente no existe un consenso respecto a la causa de algunas de las alteraciones psicológicas, es decir, si son provocadas por la enfermedad o son a causa del proceso adaptativo por el que atraviesa la persona al comenzar a padecer la enfermedad.

La DMS tiene cuatro formas clínicas de presentación que se clasifican en dependencia de la edad de inicio de la enfermedad y varían en sus afectaciones.(5; 6) Estas son: la forma congénita y la infantil que se caracterizan por ser las de mayor afectación, la forma clásica que es la más común y es la que se tuvo en cuenta durante la presente investigación y por último, está la forma mínima, que como su propio nombre lo indica, es la que provoca menos afectaciones a quienes la padecen.

El pronóstico para estas personas no es favorable, principalmente para quienes padecen alguna de las tres primeras formas de presentación (congénita, infantil, clásica), aunque esto puede variar en cada paciente.(3)

Para su diagnóstico, el método que se emplea principalmente es el clínico, aunque se pueden realizar otros exámenes como la biopsia muscular o la electromiografía.(2; 7)

Actualmente no existe un tratamiento específico,(8) por lo que las principales acciones van encaminadas hacia el diagnóstico precoz de la misma y la prevención de las distintas complicaciones que puedan presentar estos pacientes.

Desde la psicología, específicamente la neuropsicología, existen varias investigaciones que describen diversas afectaciones de esta índole que pueden presentar los pacientes con esta enfermedad.

Entre 1980 y 1990, varias investigaciones plantearon que los procesos cognitivos que manifiestan deterioro son la memoria inmediata, la abstracción, la orientación y la manipulación espacial.(9) Ya en la primera década del presente siglo, son descritas afectaciones en las habilidades visuoespaciales y ejecutivas, tales como: la percepción visual, habilidades constructivas y de memoria visual.(2)

En 2015, en un estudio realizado coincidieron en la presentación de afectaciones visuoespaciales y visuoconstructivas además de en la atención alternante; también en la evaluación de las funciones ejecutivas obtuvieron resultados que indicaron un probable deterioro cognitivo.(10)

En una investigación publicada en 2016, (11) los resultados mostraron que los pacientes estudiados presentaron un déficit en los test que le aplicaron sobre Teoría de la Mente y este déficit fue asociado con una conectividad anormal entre los nodos temporal izquierdo inferior y fronto-cerebelar; lo que además sustenta la idea de que las dificultades en la interacción social y las relaciones personales que pueden presentar estos pacientes pueden ser provocada por anormalidades neurológicas y no por proceso de adaptación a la enfermedad.

Además, desde la psicopatología también se han descrito varias afectaciones, aunque estas son menos frecuentes. La apatía, depresión, retraimiento, indiferencia, negligencia y agresividad son algunas de las características descritas. De la misma forma, se reportan pacientes con rasgos como la ideación paranoide, la obsesión – compulsión y la sensibilidad interpersonal.(10)

Desde el terreno de la literatura internacional, es notable la carencia de estudios exploratorios sobre aspectos relacionados con las condiciones y estilo de vida de estos pacientes, cuestiones que pueden acercar más a la intervención interdisciplinaria requerida, centrada en la persona.

En Cuba, la literatura recogida en las distintas fuentes mantiene la misma tendencia que en el terreno internacional, sin existir registros de estudios desde la Psicología sobre esta enfermedad, por lo que es importante para esta ciencia procurar constituirse como un importante pilar que aporte las recomendaciones necesarias para una atención personalizada como la que debe recibir cualquier paciente ante las distintas interrogantes que pueden surgir relacionadas con su enfermedad.

Es por ello que resulta necesario abordar esta enfermedad no solamente teniendo en cuenta los elementos clínicos propiamente dichos de la enfermedad, que incluyen los posibles trastornos psicológicos y psiquiátricos, sino también identificar las características del medio en que se desenvuelve cada persona enferma, para poder comprender verdaderamente la problemática que puede representar un padecimiento como este y en función de ello, poder trazar estrategias que se acerquen más a las realidades de estos, lo que sin duda puede mejorar la atención a los pacientes y principalmente la calidad de vida de los mismos.

Es válido aclarar que no se intenta para nada obviar los aspectos neuropsicológicos o psicopatológicos que puede traer consigo la enfermedad, sino adicionar a estos, los factores psicosociales que tanto pueden influir en la posición que asuman las personas respecto a la enfermedad y que a su vez pueden influir en los aspectos previamente mencionados.

A partir de todo lo expuesto hasta el momento es realizada esta investigación de manera que permita un acercamiento a tal problemática, es decir, *la identificación características*

psicosociales de un grupo de pacientes con DMS, que son atendidos en el Instituto de Neurología y Neurocirugía. (INN)

Este instituto, ubicado en La Habana, es el centro rector para la atención de personas con enfermedades neurológicas sin importar en qué localidad del país vivan.

MÉTODOS

La investigación consistió en un estudio exploratorio - descriptivo, con un diseño no experimental – transeccional y con una metodología mixta, con un predominio del enfoque cuantitativo.(12) Se realizó el estudio entre los meses de enero marzo de 2016 y todas las aplicaciones se llevaron a cabo en el Instituto de Neurología y Neurocirugía.

Para la muestra se contó con la participación de 15 casos, de una población total de 50 casos en total registrados en dicho hospital hasta diciembre de 2015, con edades entre los 26 y los 62 años y una mayor cantidad de mujeres que hombres: diez - cinco, respectivamente.El tipo de muestreo fue no probabilístico – intencional. Es necesario aclarar que en Cuba no se cuenta con un registro epidemiológico exacto sobre esta enfermedad.

Como criterios de selección se decidió estudiar a las personas que padecieran la enfermedad en su forma de presentación clásica pues constituyen la mayor parte de casos registrados en el instituto; además, partiendo de lo planteado en la bibliografía consultada, los investigadores partieron del supuesto de que son en los que la enfermedad tiene un mayor impacto desde lo psicológico por todo el cambio repentino y/o progresivo que en sus estilos de vida provoca. También, tener una edad superior a los 20 años y, estar de acuerdo con participar en la investigación, para lo que se elaboró un consentimiento informado que debían firmar.

Las variables analizadas fueron:

VARIABLES	DESCRIPCIÓN
Edad	Edad cronológica del paciente
Sexo	Sexo (femenino / masculino)
Nivel de escolaridad	Último nivel de enseñanza culminado.
Color de piel	Color de piel (blanca / negra / mestiza)
Provincia de nacimiento	Provincia en la que nació el paciente
Provincia de residencia	Provincia en la que reside actualmente el paciente
Ocupación Laboral / estudios	Ocupación
Cambios de laborales / estudios	Cambios en la ocupación laboral / estudiantil debidos a la enfermedad

Antecedentes psiquiátricos personales	Hace referencia a si el paciente ha sido atendido con anterioridad por Psiquiatría / Psicología.
Antecedentes psiquiátricos familiares	Hace referencia a la presencia de trastornos psiquiátricos / psicológicos en la familia del paciente.
Edad de inicio	Edad en que aparecieron los primeros síntomas de la enfermedad.
Edad de diagnóstico	Edad del paciente con que fue diagnosticado.
Años de evolución	Años de evolución de la enfermedad.
Familiares con la enfermedad	Cantidad de familiares del paciente que padecen la enfermedad.
Familiares fallecidos	Cantidad de familiares del paciente que padecen la enfermedad que ya han fallecido.
Estado civil	Estado civil del paciente
Hijos	Cantidad de hijos del paciente
Hijos con la enfermedad	Cantidad de hijos con la enfermedad
Rol familiar con la enfermedad	Rol como enfermo que ocupa el paciente en su familia
Conocimiento previo	Conocimiento previo al diagnóstico sobre la existencia de la enfermedad en la familia.
Autonomía	Capacidad del paciente para realizar actividades cotidianas de manera independiente (ej: caminar, comer, bañarse, etc...)
Economía	Opinión del paciente respecto al impacto de la enfermedad sobre su economía.
Adherencia terapéutica	Hace referencia a si el paciente cumple con las orientaciones de los especialistas (se incluye la asistencia a los turnos médicos).

Para la recogida de los datos se elaboró una entrevista semiestructurada con 41 ítems o preguntas, además de la elaboración de un familiograma para cada paciente.

El procesamiento de los datos se llevó a cabo en una base de datos diseñada para la investigación, con el apoyo del programa SPSS (versión 20). Para el análisis de los datos fue

empleado el cálculo porcentual y la estadística descriptiva (Media y Desviación típica) para la descripción de las variables.

RESULTADOS

Primeramente, se obtuvo que la edad promedio de este grupo de 39 años, con una mayor concentración (73% de los casos) entre las edades de 30 y 49 años, por lo que se observó que son personas en edad adulta - joven y adulta media.

El 80 % de los casos tiene un nivel de escolaridad medio-superior y superior, en su mayoría nivel medio-superior. En este sentido se indagó respecto a la existencia de dificultades en el aprendizaje o la adaptación social durante los años de estudio y solo un caso refirió haber tenido dificultades en un grado escolar.

La edad promedio de inicio de los síntomas en estas personas es de 25 años, con síntomas asociados principalmente a la pérdida de fuerza muscular. Para llegar a conocer su diagnóstico estas personas tuvieron que esperar como promedio cuatro años y esto debido a que los síntomas que presentaban eran atendidos como enfermedades independientes y no como síntomas de una misma entidad nosológica. A partir de ese momento actualmente, estos casos llevan como promedio 13 años de evolución de la enfermedad, aunque hay un caso que lleva 30 años.

Estos pacientes tienen como promedio cuatro familiares que padecen la enfermedad, llegando un caso a tener hasta 12 familiares con la misma. Ellos ya han visto fallecer al menos a un familiar por este padecimiento.

Aun con esta cantidad de familiares con la enfermedad, la mayoría de los casos (87 %) expresó no haber tenido un conocimiento previo a su diagnóstico sobre la existencia de la enfermedad en su familia.

Además, cinco de los casos vistos convive con un familiar que padece la enfermedad, del que tienen que encargarse de su cuidado.

Un factor importante dentro de la familia es la identificación de los pacientes con ella como principal elemento de la red de apoyo con que cuentan.

A partir de las características psicosociales mostradas son presentadas a continuación las problemáticas derivadas.

Al ser considerada esta enfermedad como “rara” en Cuba, esto ocasiona que no exista un conocimiento exacto sobre la misma en los tres niveles de salud que están establecidos en ese país. Esto ocasiona la demora para el diagnóstico de la misma e incluso puede traer consigo la comisión de iatrogenias, como se identificó en uno de los casos que estuvo a punto de ser sometido a una operación cuando en realidad era innecesaria.

Además, el retardo en el diagnóstico trae consigo la incertidumbre de quienes la padecen al observa que sus síntomas, lejos de desaparecer con los tratamientos que les indican, continúan e incluso aparecen otros.

Otra problemática que trae consigo es la separación de la actividad laboral debido a las limitaciones físicas que ocasiona; en la muestra estudiada, siete de los casos ya se encuentran retirados por peritaje médico. En este aspecto es necesario señalar que el tiempo promedio que transcurrió desde que aparecieron los síntomas hasta que tuvieron que retirarse fue de 13 años, por lo cual, ninguno pudo al menos acercarse a la edad establecida para el retiro en Cuba (60-65 años). Esto trae como consecuencia una afectación económica a la familia de los mismos, aun cuando el estado cubano les entrega una pensión.

A esto se le adiciona como otra consecuencia que muchos no logren una adherencia terapéutica completa, principalmente al no asistir con regularidad a las consultas médicas, principal forma de adherencia terapéutica que tienen, pues esta enfermedad no tiene un tratamiento específico y el seguimiento sistemático es la principal forma de abordarla e incluso evitar algunas complicaciones que les pueda ocasionar. Esto es debido a que varios no viven en La Habana e incluso quienes sí viven en esa provincia, no viven cerca del hospital y para trasladarse requieren del alquiler de algún transporte que puede resultar muy costoso para ellos.

Además, los casos refirieron que al no poder estar vinculado al mundo laboral, principal medio de socialización de las personas en esta etapa de la vida, se ven limitadas sus relaciones sociales.

Por otra parte, al conocer la cantidad promedio de familiares que padecen la enfermedad, observar que muchos no viven en La Habana, se han trasladado hacia otras provincias y que no están registrados como tal en el INN, hace que los autores se cuestionen que la cantidad de personas que padecen esta enfermedad sea tan baja como se tiene entendido hasta el momento en Cuba, lo que pudiera aclararse con el consecuente estudio epidemiológico. A esto es necesario adicionar la falta de conocimiento sobre la existencia de la misma en los distintos niveles de atención de salud en Cuba, que pudiera estar ocasionando que los pacientes sean mal diagnosticados y por eso no sean registrados con su verdadero padecimiento, lo que principalmente influye en el tratamiento que se les indica.

Esto puede ayudar a fortalecer las labores de prevención y promoción de salud, enfocadas en aquellas familias que tengan personas que la padezcan, pues como se pudo observar, en la mayoría de los casos, aun teniendo familiares con la enfermedad, no conocían de la existencia de la misma, lo cual, como refirieron los propios pacientes, influyó en varias esferas de su vida, principalmente en la decisión de tener hijos, ya que algunos tuvieron hijos con la enfermedad.

Como ejemplo, se identificó que uno de los casos tuvo dos hijas con la enfermedad y aun con nueve familiares con la enfermedad, no supo de la misma hasta el diagnóstico de su segunda hija. Esto le ocasionó un gran sentimiento de culpa que derivó en una depresión.

Por último, como parte de la presencia de más de una persona con la enfermedad en la familia, se identificaron varios casos que conviven con ellos y que se encargan de su cuidado, lo que los convierte en pacientes - cuidadores y aumenta, como bien refirieron los propios casos, el estrés de la vida cotidiana que ocasiona este padecimiento.

DISCUSIÓN

La Psicología tiene la tarea de potenciar el bienestar humano en las personas, más cuando padecen alguna enfermedad y el carácter de la misma lo amerita, como es el caso de la Distrofia Miotónica de Steinert que es poco común en Cuba. Esto representa un reto para los especialistas encargados de su diagnóstico, tratamiento, promoción, prevención y alguna rehabilitación.

La carencia de información sobre estos pacientes, tanto en el Instituto de Neurología y Neurocirugía, como en el Centro de Estudios Genéticos, que también es una organización nacional, indica la necesidad de estudios interdisciplinarios.

La operacionalización realizada y la posterior aplicación garantizó una rápida organización de los resultados a presentar, los que constituyen un diagnóstico de la situación actual y un punto de partida para estudios con mayor cantidad de personas a las que aplicarle los mismos instrumentos u otros, de acuerdo con los intereses de cada investigador y que permitan obtener resultados cada vez más completos y necesarios para continuar el proceso de acercamiento al mejoramiento de la calidad de vida de estos pacientes y su grupo de apoyo.

Resulta inminente, factible y pertinente elaborar un nuevo modelo que fortalezca las labores de prevención y promoción de salud, que contribuya al diagnóstico, tratamiento y acompañamiento a aquellas familias que tengan personas que padezcan esta enfermedad.

Entre los resultados, conviene resaltar los relacionados con el período etario donde están ubicados los pacientes estudiados en el momento en que debutan con la enfermedad (edad de inicio) y en el momento actual (edad cronológica); es decir, en la juventud y la adultez media.

Otro resultado, es la evidencia del conflicto que aparece en la mayor parte de los casos al tener que reestructurar sus planes futuros en la esfera familiar, de pareja y de trabajo, una vez conocida la enfermedad. Será un dato valioso identificar las manifestaciones de la crisis familiar que el diagnóstico de esta enfermedad trae consigo.

Sobre la familia, se describe una crisis no transitoria producida por el diagnóstico de la enfermedad. La implicación humana de la falta de conocimiento previo al padecimiento, que sería la labor de promoción y prevención en la que el psicólogo tiene que insertarse, ocasiona

que actualmente algunos de los enfermos vivencien sentimientos de culpa ante la enfermedad que transmitieron a sus hijos; mientras que en otros acontece una reestructuración de sus planes de descendencia al decidir evitarla.

El diagnóstico de la enfermedad lleva a los pacientes en edad laboral al retiro por peritaje médico, lo que arrastra al paciente y su familia a un deterioro de su situación económica que puede afectar incluso su adherencia terapéutica.

El autor hace énfasis en ilustrar los aspectos que directamente deterioran el estado de ánimo del paciente y sus familiares y por tanto el bienestar psicológico de los mismos, situación que argumenta la labor del psicólogo en la facilitación de la comunicación de manera que minimice este efecto.

La investigación y superación en temas de genética, epidemiología, neurología y psicología cuyos resultados satisfagan la necesidad de un abordaje interdisciplinario a cada uno de los pacientes y a sus familiares es una idea que emerge de este estudio como vía fundamental para influir en el bienestar psicológico de estas personas.

CONCLUSIÓN

Esta enfermedad tiene un fuerte impacto para la vida de quienes la padecen así como para los familiares estudiados.

Los distintos elementos encontrados señalan la necesidad de un mayor acercamiento desde la Psicología a la atención de estas personas, no solamente desde los aspectos neuropsicológicos o psicopatológicos, sino también desde lo psicosocial, con el interés principal de favorecer su calidad de vida,

Con este estudio se sustenta a su vez la necesidad de un trabajo interdisciplinario para el abordaje de la misma, desde las distintas especialidades que se encargan de atender a estas personas.

Se hace necesario ampliar este estudio en cuanto a la muestra, las técnicas y el tiempo de evaluación, lo que permitirá describir desde una perspectiva más abarcadora la situación de estas personas en el contexto cubano y brindará ideas para investigaciones similares en otros países.

Por último y no por eso menos importante, se requiere indiscutiblemente de un estudio epidemiológico con respecto a la misma en Cuba.

AGRADECIMIENTOS

A los pacientes y familiares que participaron en este estudio, por su colaboración.

A los profesionales y demás miembros del personal del Instituto de Neurología y Neurocirugía, por los conocimientos brindados y las condiciones para que se realizara este estudio.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Darras, Basil T. Myotonic dystrophy: Etiology, clinical features, and diagnosis. UpToDate. 2009.
2. Meola, Giovanni..Clinical aspects, molecular pathomechanisms and management of myotonic dystrophies. Acta Myologica. 2013;XXXII, p. 154-165.
3. O'Sullivan Smith, Corrine, & Bennet, Robin L..Myotonic Dystrophy: Making an Informed Choice About Genetic Testing: Medical Genetics and Neurology. University of Washington.Medical Center.2000.
4. Rosado Bartolomé, A, Gutiérrez Gutierrez, G, & Sierra Santos, L. Distrofia miotónica de Steinert. Nuevos paradigmas asistenciales. "Para saber más" .2015; Volumen 21 p. 43-48.
5. Kamsteeg, Erik Jan, & Wolfram, Cress. Best practice guidelines and recommendations on the molecular diagnosis of myotonic dystrophy types 1 and 2. European Journal of Human Genetics. 2012.
6. Thornton, Charles A. Myotonic Dystrophy. Neurol Clin. 2014; August ; 32(3), 705–719.
7. Bird, Thomas D. Myotonic Dystrophy Type 1 Synonym: Steinert's Disease. 2015.
8. Suarez Vera, Diana Marjorie. (2002). Personalidad cáncer y sobrevivida. La Habana: Editorial Científico Técnica.
9. ASEM.Distrofia Miotónica de Steinert Monografías myoline. 2004.
10. Seijas-Gómez, R, & Basterra-Jiménez, I. .Estudio descriptivo del perfil neuropsicológico y psicopatológico en pacientes con distrofia miotónica tipo 1. Rev Neurología, 2015; 61 (12), 529-535.
11. Serra L. & Cercignani M. .“I Know that You Know that I Know”: Neural Substrates Associated with Social Cognition Deficits in DM1 Patients. [PLoS One](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0156901). 2016; 11(6): e0156901. Published online 2016 Jun 3. do: [10.1371/journal.pone.0156901](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0156901)
12. Hernández Sampieri, R, Fernández Collado, C, & Baptista Lucio, MC. Metodología de la Investigación. México. 2010.

Alejandro José Solernou Ferrer. Instituto de Neurología y Neurocirugía. Cuba. Correo electrónico: alejandro.solernou@inn.sld.cu