

TRABAJO FIN DE MASTER



UCAM

UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES

Departamento de Antropología

Master Universitario en Desarrollo Social

Aspectos emergentes de la biomedicina actual en
torno al riesgo: un estudio antropológico sobre el
consejo genético y la detección de la Corea de
Huntington.

Autora: Fuensanta López Teruel

Director: Dr. D. José Palacios Ramírez

Murcia, 17 de Septiembre de 2015

TRABAJO FIN DE MASTER



UCAM

UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE MURCIA

FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES

Departamento de Antropología

Master Universitario en Desarrollo Social

Aspectos emergentes de la biomedicina actual en torno al riesgo: un estudio antropológico sobre el consejo genético y la detección de la Corea de Huntington.

Autora: Fuensanta López Teruel

Director: Dr. D. José Palacios Ramírez

Murcia, 17 de Septiembre de 2015



UCAM
UNIVERSIDAD CATÓLICA
SAN ANTONIO

DEFENSA TRABAJOS FIN DE MASTER

DATOS DEL ALUMNO	
Apellidos: López Teruel	Nombre: Fuensanta
DNI:	Máster: Universitario en Desarrollo Social
Departamento Antropología	
Título del trabajo: Aspectos emergentes de la biomedicina actual en torno al riesgo: un estudio antropológico sobre el consejo genético y la detección de la Corea de Huntington.	

D. José Palacios Ramírez como Tutor⁽¹⁾ del trabajo reseñado arriba, acredito su idoneidad y otorgo el V.º B.º a su contenido para ir a Tribunal de Trabajo Fin de Máster.

En Murcia a 17 de septiembre de 2015

Fdo.: D. José Palacios Ramírez

⁽¹⁾ Si el trabajo está dirigido por más de un Director tienen que constar y firmar ambos.



AUREN
AGrupación de
Universidades de
Murcia
Agrupación de
Universidades de
Murcia
PD-46602/06/02

Vicerrectorado de Investigación

de Los Jerónimos. 30107 Guadalupe (Murcia) Tel. (+34) 968 27 88 22 • Fax (+34) 968 27 85 78 - C.

e.: tercerciclo@pdi.ucam.edu

AGRADECIMIENTOS

“Ante la adversidad, trabajo, trabajo y más trabajo.”

(Dra. Estrella Núñez Delicado)

El desarrollo de este trabajo ha sido posible gracias a la intervención y el apoyo de numerosas personas que han contribuido de forma directa con sus aportaciones a la investigación o de forma indirecta a través de su apoyo y su cariño.

En primer lugar quiero agradecer a mi padre, a mi madre y a mis padrinos Rosa y José Antonio, por motivarme a trabajar y seguir apoyándome emocional y materialmente en mi formación; por su paciencia y su dedicación a mi persona durante todos estos años y por todo el cariño y el ánimo que siempre me dan.

Quiero agradecer al Grado en Medicina de la Universidad Católica de San Antonio, especialmente al Dr. Jerónimo Lajara, a Doña Nuria Matiacci y a la Dra. Encarna Guillén por la ayuda que me han ofrecido, la formación y el conocimiento médico y humano que me han aportado en mi práctica diaria.

También quiero dar las gracias a Daniel Tévar y a Rosi Rodríguez por la forma en la que se han implicado en ayudarme a simultanear el máster y la carrera de medicina, además del afecto y la amistad tan especial que siempre me han brindado.

A Quico Cremades porque sin él nunca hubiera podido hacer todo lo que hemos hecho juntos en Antropología, y luego en el máster cogiéndome el teléfono cada vez que parecía que este trabajo no se iba a poder terminar.

A Elena Cuevas por brindarme su ayuda y sobre todo por sus mensajes de ánimo.

A Francisco por su apoyo, su aliento y “su discurso” en los momentos más bajos, por la motivación y su “mirada antropológica”, siendo una de mis principales fuentes de inspiración y conocimiento en el ámbito académico.

Y cómo no, al Dr. José Palacios por haber estado ahí viendo cosas que yo no veía y aportando tantas cosas que creo, deberías estudiar en medicina... Por las correcciones a deshoras, por dejarte sin vacaciones y por la forma en la que te has implicado conmigo y con este trabajo. Ojala algún día pueda ver lo que tú ves, entender lo que tú entiendes y saber (tanto como tú no que eso será difícil) la mitad de lo que tú sabes.

Muchas gracias a todos.

Contenido

1. INTRODUCCIÓN Y PERTINENCIA DEL ESTUDIO	15
2. MARCO CONCEPTUAL	21
2.1. La biomedicina occidental: procesos de medicalización y crisis	21
2.1.1. Orígenes de la medicina occidental	21
2.1.2. De la Grecia Clásica a la Ilustración: caracterización del temperamento médico.....	22
2.1.3. Biopolítica y biopoder: sociedades reflexivas y sociedades de los saberes expertos.....	33
2.1.4. Modelo Médico Hegemónico, Alternativo y de Autoatención	45
2.1.5. Biologismo, Ahistoricidad y Asocialidad: mecanismos de legitimación del modelo médico hegemónico.....	48
2.1.6. Medicalización y emergencia de la Antropología Médica.....	54
2.2. La emergencia del paradigma genético/molecular: expectativas y peligros	63
2.2.1. Proyecto genoma Humano y la metamorfosis del paradigma médico	63
2.2.2. Dimensiones bioéticas del Proyecto Genoma Humano: acerca de los derechos humanos del genoma y la creación del ELSI	65
2.2.3. El derecho a la propiedad intelectual del DNA humano.....	68
2.2.4. La Medicina Genómica: aplicaciones del proyecto genoma humano	70
2.2.5. Medicina Genómica y nuevas dimensiones del concepto de riesgo y enfermedad.....	71
2.2.6. El consejo genético: la urgencia de contener el impacto de la información.....	74
2.2.7. El paciente presintomático: nuevas identidades a propósito del diagnóstico genético.....	78
2.2.8. Grupos de ayuda mutua y biosocialidad en el contexto genómico ...	83
2.3. Enfermedad de Huntington: diagnóstico en Murcia hoy	86
2.3.1. Mecanismos moleculares en la Enfermedad de Huntington	86
2.3.2. Aspectos Clínicos de la Enfermedad de Huntington.....	89

2.3.3. El diagnóstico genético en la Enfermedad de Huntington.....	91
2.3.4. Diagnóstico genético en Murcia Hoy.....	93
3. MATERIAL Y MÉTODOS	97
3.1. Justificación de la estrategia metodológica: investigación cualitativa en salud.....	97
3.2. Técnica de investigación: la entrevista semiestructurada	103
3.3. Sujetos a entrevistar	104
3.4. Análisis de las entrevistas	106
3.5. El proceso de investigación: aspectos éticos	107
3.6. Objetivos	108
3.7. Abstract	109
3.8. Resumen	110
4. ANÁLISIS DE DATOS.....	111
4.1. Consejo Genético.....	111
4.2. Derecho a saber y derecho a no saber	127
4.3. Aspectos clínicos y psiquiátricos de la Enfermedad de Huntington	134
4.4. Motivación y finalidades en la demanda de diagnóstico genético .	142
4.5. Concepción de riesgo en torno al consejo y al diagnóstico genético	144
4.6. Discurso experto y medicalización en el diagnóstico genético.....	152
4.7. Dimensiones Sickness- Illness en el consejo y diagnóstico genético	157
4.8. Biosocialidad.....	167
5. CONCLUSIONES.....	170
6. BIBLIOGRAFÍA	174
7. ANEXOS	189

1. INTRODUCCIÓN Y PERTINENCIA DEL ESTUDIO

*And then I thought: "Oh, we've got one child at risk". How can I say him later in life: "I'm sorry Jamie, but you're at risk and your siblings aren't". I'd rather them all be in the same boat and all be there to protect each other rather than having one all by himself with this thing, you know... I don't think it was fair to stop the others getting it if I couldn't do that for Jamie, I suppose. ** (Konrad, 2005: 131).

* Entonces pensé: "Oh, tenemos un niño en situación de riesgo". ¿Cómo puedo decirle más adelante en la vida: "Lo siento Jamie, pero estás en riesgo y tus hermanos no?". Prefiero a todos allí en el mismo barco para protegerse unos a otros en lugar de tener uno valiéndose por sí mismo con esta cosa, ya sabes ... No creo que fuera justo evitárselo a los demás si no podía hacer lo mismo por Jamie, supongo.

En el año 2008 me matriculé en la Universidad de Murcia, para estudiar en la Escuela de Enfermería. Durante mi formación siempre me interesé por "hacer ciencia", pero en el sentido más positivista y más biologicista de la corriente enfermera. Acudí a muchos congresos de enfermería, y participé en trabajos de bioestadística durante mi formación como enfermera. Mi principal lema era que "lo que no era significativo estadísticamente no debía ser considerado", y por supuesto solía estudiar con gran desaprobación la teoría de las necesidades de Virginia Henderson o los componentes del "metaparadigma" enfermero. Pronto me uní a la liga de la "Enfermería Basada en la Evidencia" tomando como referente la corriente noedaruwinista, y comencé a moverme en contextos hospitalarios: recuerdo que pacientes africanos o sudamericanos que venían a la puerta de urgencias, se horrorizaban cuando les trataba de poner una vía, o se negaban a hacerse pruebas como radiografías o simples ecografías en el caso de pacientes embarazadas. Yo no lo podía entender, y juraba en arameo contra esos pacientes o comentaba con mis compañeras que "hay que ver lo desagradecida que era esa gente que no sabía apreciar lo bien que los tratábamos y todas las pruebas que les hacíamos y que salían del dinero de los españoles". Los pacientes continuaron a veces negándose a recibir tratamientos, otras ignorando nuestras prescripciones, y a

veces, algunos familiares estaban tan agradecidos que me llamaban “licenciada” y me subían algo para desayunar a media mañana si no tenía tiempo de salir yo. No podía entender muy bien qué ocurría en mi trabajo, si que creía entender los principios fisiológicos de la enfermedad y también releía las guías que cada año editan las diferentes sociedades médicas, pero tenía la sensación de que algo se me estaba escapando y los libros de medicina, ni siquiera los manuales de psiquiatría acerca de la conducta humana, respondían a mis preguntas.

En el año 2011 tras finalizar enfermería me matriculé en la Universidad Rovira y Virgili para comenzar mis estudios en el Grado de Medicina. Por una serie de avatares ni siquiera llegué a iniciar el curso teniendo que quedarme en Murcia, y en ese momento surgió la oportunidad de estudiar Antropología en la Universidad Católica de San Antonio. Las críticas iniciales al evolucionismo o incluso la caracterización de fallos en el método científico me hicieron plantearme durante algún tiempo si realmente este era mi lugar, pero cuando comencé a estudiar con la Dra. Catalina Conesa aspectos sobre Antropología Médica, y empecé a ver que en ciertas zonas de África es súper raro y chocante que te pongan una vía o un catéter, o en el caso de áreas de Sudamérica, que la realización de una ecografía implica un daño muy grave del feto y sólo se realizan en contadas ocasiones me di cuenta que durante toda mi formación había estudiado de espaldas a la cultura y a la individualidad de mis pacientes. Entendí también que cuando alguien decide pautar un tratamiento o comunicar un diagnóstico, esto no sólo se circunscribe a un acto médico, sino que tiene repercusiones psíquicas para el enfermo, económicas (por ejemplo en su vida laboral), familiares e incluso políticas y sociales cuando son enfermedades no aceptadas socialmente o relacionadas con ciertos colectivos excluidos (sida, hepatitis, cirrosis o esquizofrenia).

Finalmente en el año 2012, tras licenciarme en Antropología pude acceder al Grado en Medicina en esta misma universidad. Durante la carrera estudié Genética y Biología Molecular, campos que me han apasionado e interesado mucho estos años. Sin embargo, el año pasado estuve trabajando como enfermera en una unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal, viendo a todos esos pacientes llegar y realizarse pruebas que básicamente son un

análisis de sangre (que hacía yo misma) y luego, se iban y al tiempo volvían, y el médico les daba un sobre con los resultados. ¡Y la gente tenía respuestas tan contradictorias!

Otras veces los pacientes me cogían por el pasillo y me decían que les habían dicho que tenían un riesgo 1/17 de tener un hijo con una trisomía, que qué me parecía a mí eso... Otras me preguntaban si yo me haría una amniocentesis o una biopsia corial, que por una parte aportaba tranquilidad a los padres acerca del riesgo de cromosopatías fetales pero que por la otra su realización conllevaba un riesgo de rotura de la bolsa amniótica y aborto.

Entendí entonces que, más allá del aspecto biológico; lo que dicen nuestros genes de nosotros y de nuestros futuros padecimientos, esta información tenía una trascendencia que impactaba en la esfera psíquica de los pacientes.

Luego conforme fui reflexionando sobre esta idea entendí que, había aspectos muy contradictorios en todo el proceso de consejo y diagnóstico genético. Aspectos que por una parte chocan con el derecho a la información y por otra con el derecho a no saber, la forma en la que las personas eligen libremente si someterse a un proceso o no. Esto abarca desde la autonomía de los pacientes, hasta procesos como la confidencialidad, y en este sentido en el seno de esta investigación también han ocurrido fenómenos que me han hecho reflexionar, y que ponen de manifiesto la necesidad de este enfoque antropológico.

Una de las entrevistas que concretamos era con un paciente presintomático, que siempre que me puse en contacto con él creía que yo a través de mi entrevista lo iba a curar de la Enfermedad de Huntington. Por motivos éticos tuve que desistir, y paré la entrevista, sin embargo dado el cuadro delirante que mostraba estuve tentada a llamar a su médico y decirle que probablemente la enfermedad había iniciado y que si lo veía conveniente lo citara para reevaluarlo. Luego me paré y pensé que yo no tenía derecho a irrumpir en su vida y en su proceso de enfermedad, porque en primer lugar él me había facilitado una información confidencial y en segundo lugar, porque él no había expresado en ningún momento su deseo de ser reevaluado.

Reflexionando durante esta investigación, me he dado cuenta de que los profesionales médicos tenemos una extraordinaria formación en biología, fisiología o anatomía, pero no nos preparan para afrontar este tipo de dilemas. No se hace el suficiente hincapié en que nuestro ejercicio, tiene unas consecuencias para los pacientes que trasciende lo meramente orgánico y que se incrusta en las dimensiones sociocultural y subjetiva de la experiencia de enfermar.

Con todo lo expresado anteriormente, quiero ilustrar los dilemas a los que nos enfrentamos los profesionales sanitarios en el uso de las nuevas tecnologías médicas, así como el manejo de la información y la explicación del riesgo relativo en las decisiones que tomamos con nuestros pacientes.

Existen además otros aspectos que se tratan durante este trabajo tales como el derecho a la propiedad intelectual del material genético humano, las desigualdades en el acceso a las pruebas genómicas o las controversias de acerca de la reproducción y la paternidad como motivo más sensato en la demanda del diagnóstico presintomático en la Corea de Huntington.

Creemos que hay muy poco abordaje cualitativo de nuestro objeto de estudio, limitándose a estudios de caso en contextos anglosajones. Por ello parece adecuado y necesario realizar una investigación, cuya principal pretensión es iniciar el camino para estudios futuros acerca de la tecnología genética y su impacto sociocultural.

El trabajo final de Máster que aquí se presenta, se inscribe dentro de las investigaciones cualitativas de tipo prospectivo o exploratorio. El principal objetivo es realizar una aproximación a las nuevas tecnologías médicas genéticas, en el caso concreto de la Enfermedad de Huntington, de acuerdo a la forma de trabajo en la Región de Murcia, pero dando prioridad a aspectos sociales y culturales, así como la forma en la que los propios pacientes integran y dotan de significación simbólica la información que se les facilita en la unidad de diagnóstico genético.

Para facilitar su integración y poder abordar las complejidades de nuestro objeto de estudio se ha dividido en varios capítulos y subcapítulos que abordan

desde el origen de la medicina como ciencia racional, la posterior sistematización de conocimientos médicos en un corpus teórico a través del método científico, hasta el advenimiento del desciframiento del genoma humano y el desarrollo de pruebas específicas, así como los requisitos de acceso a dicha información.

El primer capítulo está dedicado a la introducción y la justificación de porqué realizar un estudio genético desde una perspectiva antropológica.

El segundo capítulo comprende el marco teórico, en él se desarrollan los principales aspectos históricos de la medicina en cuanto a su faceta política y de ordenación social. Se describen además procesos como la medicalización, aspectos del discurso médico experto o la fragmentación del discurso médico a través de modelos alternativos y elecciones individuales.

Comprende este segundo capítulo segunda parte en la que se explica qué fue y qué supuso el Proyecto Genoma Humano, así como la aparición de nuevas categorías en la relación médico- paciente o en la propia definición y clasificación de lo que es un paciente según el paradigma genómico. Abordamos aspectos como la influencia de los medios de comunicación en la transmisión de este nuevo conocimiento, o las nuevas formas de construcción social de la identidad en torno a rasgos genéticos, así como procesos transnacionales que tienen un impacto político y económico a nivel global. Por último se dedica una tercera parte del capítulo a definir y explicar genéticamente en qué consiste la Enfermedad de Huntington, cuáles son los síntomas y la clínica, así como los centros de referencia en nuestra comunidad y la cartera de servicios que ofrece el Servicio Murciano de Salud en materia de diagnóstico genético.

El tercer capítulo está dedicado al material y la metodología empleados en el proceso de investigación: la justificación de la metodología cualitativa en las ciencias sanitarias, la descripción de la técnica empleada, así como los métodos y criterios empleados para contactar con los entrevistados. Se aborda además el método seleccionado para realizar el análisis de los datos y por último las dificultades y los aspectos éticos que nos han surgido durante la investigación.

El cuarto capítulo comprende la construcción y el análisis de categorías de estudio que se relacionan con nuestro marco conceptual, y en las que a través del estudio de fragmentos de las entrevistas realizadas tratamos de encontrar nuevas significaciones y vínculos con nuestra revisión teórica.

El quinto capítulo se dedica a la reflexión acerca de los principales hotpots del marco teórico y su interrelación con los fragmentos estudiados. La descripción de ciertas realidades que están ocurriendo en el ámbito genómico, y que deben ser analizadas en mayor profundidad en estudios futuros.

El séptimo capítulo concluye con los apartados de bibliografía y anexos.

2. MARCO CONCEPTUAL

2.1. La biomedicina occidental: procesos de medicalización y crisis

2.1.1. Orígenes de la medicina occidental

Para poder analizar el origen de la medicina debemos retrotraernos al nacimiento de las primeras sociedades humanas como es el caso de Mesopotamia y Egipto.

En Mesopotamia en torno al año 4000 A.C. aparecen las primeras ciudades sumerias, siendo considerado como el nacimiento de la civilización cuneiforme. Este hecho permitió poder preservar y transmitir los conocimientos más allá de la transmisión oral. En este sentido uno de los primeros vestigios de la medicina aparece en el Código Hammurabi hacia el año 1800 A.C., donde en trece artículos grabados en diorita se desgranaban los deberes de los médicos, así como las sanciones a las que serán sometidos estos en caso de negligencia o mala praxis (Antillón, 2005: 14-16). En 1841 Layarde descubrió en Nínive 30.000 tablas de escritura, alrededor de unas mil están destinadas a explicar los sistemas sobre los que se basa el modelo médico de Mesopotamia, además del hallazgo de lo que consideramos como la primera receta médica. El estudio de estos restos reveló que la medicina se hallaba muy incrustada en la organización social, que consistía en una serie de tabúes y obligaciones religiosas de las que iba a depender la salud del individuo. En este caso la concepción salud/enfermedad era profundamente religiosa.

En el mismo período en el Valle del Nilo otra civilización, la egipcia, comienza a desarrollarse. Cabe destacar algunas características particulares de esta cultura en el ámbito médico. En primer lugar la medicina era ejercida por sacerdotes que dotan de simbolismo mágico a la enfermedad como sistema explicativo de las distintas etiologías (Opp. Cit. Antillón, 2005). Además esta medicina fue desarrollando y adoptando técnicas quirúrgicas, como hemos conocido a través de textos como el papiro de Edwin Smith, datado en el año 1630 A.C. La principal importancia de dicho documento es la introducción de técnicas de embalsamamiento que incluyen descripciones anatómicas y procedimientos quirúrgicos, por lo que se hace necesario un conocimiento

especializado, además de una vocación religiosa para el desempeño de la ciencia médica. Otro de los grandes hitos de la medicina egipcia fue el profundo conocimiento del aparato cardio-circulatorio (Arévalo et al, 1969).

Pero uno de los puntos más importantes en este sentido, fue que la medicina en Egipto se institucionalizó como un sistema de Salud Pública desde la primera dinastía (3100-2900 A.C.), perfeccionándose hasta el punto de que en la vigésima dinastía (1190-1070 A.C.) los trabajadores libres del faraón disponían de seguro médico, pensión o baja por enfermedad (Neuburger, 1915). A la civilización egipcia se debe la introducción la figura del sanador (*ut*), equivalente a nuestro actual enfermero y la aparición de la primera mujer médico (*Pheseshet*) dedicada a la docencia y al examen de las aspirantes a parteras. Así pues la medicina en Egipto durante tres mil años nace como un arte mágico-religioso y se desarrolla hacia la institucionalización bajo el control estatal, convirtiéndose en una herramienta de gobierno.

2.1.2. De la Grecia Clásica a la Ilustración: caracterización del temperamento médico

En el año 3000 A.C. también se produce en Creta, a partir de las civilizaciones micénica y minoica, el nacimiento de la Grecia Clásica.

Uno de los principales elementos en el salto de la medicina a la “precientificidad” es la doble estrategia de ejercer la praxis médica en dos niveles: intervenciones en el cuerpo individual y en el cuerpo social, entendiendo por cuerpo social (Scheper-Hughes & Lock, 1987) las representaciones simbólicas y reflexivas que se establecen entre naturaleza, sociedad y cultura; y por otra parte, como cuerpo político en cuanto a aparato de control social y político.

Para realizar este análisis nos apoyaremos en Michael Foucault (1926-1984) como teórico social y catedrático de Historia de los sistemas de pensamiento en Collège de France, por su importante papel en el análisis de los sistemas de poder. Sus principales aportaciones son los estudios del ejercicio del poder dentro de las instituciones sociales, especialmente en el

campo de la psiquiatría, la medicina o los sistemas de prisiones, conectando aspectos de la cultura clásica con la modernidad. Su influencia es notable como padre de los conceptos de biopolítica y biopoder, que se tratarán más adelante.

Esto se abordará detalladamente para enmarcar el desarrollo histórico de las relaciones medicina/política/sociedad, que actualmente se configuran de manera bien distinta pero con similitudes, actualizándose en torno al paradigma genómico. La medicina tiene un doble significado que se concreta en un polo de saber y en otro polo como institución social, se trata de una racionalidad científica que legitima sus actuaciones, las cuales se incrustan en lo que autores como Rose (1997: 29-30) denominan tecnologías de lo social. Desde mi punto de vista la medicina actual encaja perfectamente con la visión de tecnología social en el marco de la sociedad neoliberal: estrategias de intervención apoyadas sobre la base de teorías y probabilidades que dotan legitimidad a los agentes estatales, constructos de conocimiento sobre la conducta humana. También aparecen formas de reproducción de comportamientos y elecciones individuales que lo que persiguen es una ciudadanía autónoma (lo que denomina el autor "*ciudadanía activa*" en términos políticos) que sea capaz, a través de sus conductas del autocuidado, todo ello fundamentado en el conocimiento de los expertos. Estos son las figuras de autoridad que validan o censuran ciertas formas de conducirse uno mismo. Estos elementos se han ido desarrollando desde la Grecia Clásica y desplegándose en la concepción de lo que denominamos biomedicina o modelo médico hegemónico.

La medicina griega encaminada al cuerpo individual se enmarcó en lo que hoy llamamos "*el arte de curar*": una técnica, que busca lo que se conoce como etiología de la enfermedad, y una serie de actuaciones encaminadas al porqué y cómo actuar sobre la enfermedad con la finalidad de curar. Esto se trata de sistematizar a través de numerosos tratados o escritos acerca del origen de la enfermedad y el análisis de la eficiencia de múltiples tratamientos y procedimientos, los cuales son comparables a lo que actualmente denominamos "*Medicina basada en la evidencia*". Este concepto deriva de la concatenación de la praxis médica y la utilización de los mejores datos

objetivos en el momento de ejecutar un juicio clínico. Para ello se usan datos extraídos de ensayos clínicos controlados, meta-análisis y revisiones bibliográficas. En su desarrollo intervienen variables como la incertidumbre, las fuentes de variabilidad y lo que se ha denominado “*zonas grises*” en la evidencia. Esto último hace referencia al umbral de validez en la toma de decisiones médicas, y discute hasta qué punto es válido un determinado precepto, sólo porque un número elevado de expertos esté de acuerdo en que es válido en sí mismo.

El objetivo de la Medicina Basada en la Evidencia es que los usos y prácticas médicas se fundamentan en datos científicos y no en suposiciones o juicios de valor, a través de las revisiones de literatura biomédica de impacto y el método científico. Los aspectos más controvertidos de este tipo de movimiento serían la reducción de autonomía del médico, la tendencia por parte de los informes de las empresas farmacéuticas a abaratar costes de salud y la importancia que se da más a la información (datos, estadísticas, conclusiones) que al propio proceso de la enfermedad en sí (Gómez de Cámara, 2003: 14-17).

La teoría del conocimiento de la enfermedad desde la medicina clásica griega tiene una base racional, debido al “*conato*” de sistematización del conocimiento. Por lo que se dejan de lado explicaciones o prácticas irracionales. Por ello se puede decir que se empieza a producir en el contexto de la Grecia Clásica el alejamiento de la esfera mágico religiosa. En los textos hipocráticos (Aforismos) se tiene en cuenta ya en ese momento que existen entidades nosológicas en las que no es factible un abordaje médico satisfactorio, y que por lo tanto se califican textualmente como “*incurables*”. Lo que nos muestra esto es que existía una conciencia de las limitaciones de la ciencia médica, que no están inmiscuidas con lo sobrenatural y por lo tanto pertenecen a la esfera humana.

Uno de los modelos explicativos en los que se apoyó la medicina griega fue la Teoría de los Humores, enunciada por Hipócrates y que pervivió hasta la Baja Edad media. La “*intemperancia*” (López, 1985: 173) es la alteración o elevación de un humor sobre los otros. Esto puede extrapolarse al concepto de

enfermedad de nuestros días, supone un equivalente rudimentario a nuestro concepto de fisiología, donde la enfermedad aparece cuando se producen alteraciones en los mecanismos fisiológicos que regulan el estado homeostático.

Hipócrates (460-336 A.C.) relacionó dichos humores con características que constituyen el temperamento, el cual difería entre los individuos en función de la elevación de estos humores y la estación del año. De esta forma daba explicación al comportamiento de los individuos en virtud de la elevación de la sangre, flema, bilis negra y bilis amarilla resultando en tipologías sanguíneo, flemático, colérico y melancólico. Sin embargo y pese a sus aportaciones en la primigenia teoría de la personalidad, su carrera se centró más en cómo estos humores actúan en la fisiología así como sus conclusiones en el ámbito médico propiamente dicho (Madera, 2011: 88-91). Platón (427-347 A.C.) sobre esta teoría desarrolló una serie de relaciones entre los humores, el temperamento y la entidad moral del individuo. El filósofo pone en duda la libertad del individuo y relaciona las conductas con estos humores, por lo que deslocaliza la autonomía del individuo, que pasa del plano consciente a la dependencia de las formas de vida y sus influencias en los niveles humorales. La importancia de esto es que supone el antecedente histórico de la aparición siglos más tarde de los grupos de riesgo y las tendencias a la enfermedad en función de determinadas conductas sobre las que la biomedicina va a actuar.

“Porque ningún hombre es malo voluntariamente; sino que los malos llegan a ser así debido a una disposición mala del cuerpo, y la mala educación; cosas que son desagradables pero que acontecen a cada hombre en contra de su propia voluntad” (Pérez, 2005: 49).

Una característica capital de la medicina clásica fue la diferenciación dicotómica entre naturaleza y ciencia, por lo que se aportaba una explicación racional acerca de cómo la naturaleza se ve alterada, provocando la enfermedad. Lo que supuso que la enfermedad se pudiera analizar y comprender a través de lo que hoy conocemos como estudios post-mortem y la hermenéutica o traducción/interpretación. Esto se aparta de los modelos explicados anteriormente, así como los de la medicina hebrea, hindú o china. Y

de hecho, es esto lo que marca el primer punto de inflexión de la medicina hasta transfigurarse en lo que actualmente conocemos como medicina occidental.

Cabe subrayar que aparecen entonces una serie de preceptos incrustados en formas de vida, recomendaciones morales así como la vivencia de la sexualidad ("*austeridad sexual*") que Michel Foucault vincula con la salud, las formas de concepción e interpretación de la vida y la muerte, así como nuevas formas de poder y dominación del cuerpo, tecnologías que tendrían su origen en el período clásico y que perduran hasta nuestros días (Foucault, 2002: 22-25).

En la medicina clásica encontramos una orientación "hacia las prácticas del sí", entendiendo como tales tanto las propias motivaciones subjetivas que alientan conductas individuales como la transformación de estas en movimientos sociales mucho más amplios, que bien podrían equipararse a los modelos actuales de autogestión de la salud individual. Por lo que encontramos indicios de que, en la praxis, la medicina en la Grecia Antigua se basó en una serie de normas político-éticas, muy relacionadas con lo que en nuestra era hemos venido a denominar autogobierno y que tenían que ver con todo lo relativo a la gestión del autocontrol en contraposición con los placeres que afluyen de la propia corporeidad humana.

Estas normas o preceptos fueron interiorizados por los individuos a través de sistemas de prácticas, y determinaron las conductas y los modelos de comportamiento y elección personal, a saber: la Dietética en lo relacionado con el cuerpo, la Económica respecto al matrimonio, la Erótica respecto a los muchachos (en este sentido el autor se refiere a los comportamientos homosexuales) y la Filosofía respecto a la verdad.

Esta forma de ejercer la medicina comprende la irrupción de la propia medicina en la esfera social. En este sentido se produce una doble vertiente de un mismo río: medicina como discurso de conocimiento y medicina que apela a la conciencia del yo y prácticas del *self*. A través de éstas la medicina actúa como tecnología política hacia el cuerpo social y el cuerpo individual. Sobre el cuerpo físico el ejercicio médico se orientaba a la curación, pero las

recomendaciones y prescripciones médicas en cuanto a los hábitos y formas de vida tienen una función de ordenamiento social. Las recomendaciones en torno a la Dietética y la Erótica en el cuerpo físico tenían un reflejo en la conducta social, haciendo a la sociedad más gobernable a través de un sistema normativo y sus exenciones individuales. La conducta individual se modula, se interioriza y se reproduce con uno mismo y con los demás (núcleo familiar, núcleo comunitario...) y esto sirve como forma de estructuración de la sociedad en términos de tradición histórica.

Este tipo de intervención en dos niveles trascendió Grecia y se inmiscuyó en el Imperio Romano a través de sus influencias culturales, siendo adoptada durante la época de Constantino por la moral cristiana y aportando un lugar de inclusión común entre salud y religión, usando de nuevo el concepto de “conducta” como influencia de salud/enfermedad/salvación del alma. Dado lo íntimo de la unión religión/Estado en este momento histórico, podemos analizarlo como una forma de fiscalización por parte del Estado en la moral de los individuos. La salud definida como una prueba irrefutable de virtuosidad y la enfermedad entendida como castigo en el pecador, constituyen una nueva forma de entender la conducta como vehículo hacia la salvación. Por tanto las prácticas en este momento adquieren un plano trascendente que a su vez reproduce y aumenta la capacidad del Estado para gobernar el cuerpo social (Foucault, 1976: 154-155).

Desde nuestra perspectiva de análisis tras la Edad Antigua, por lo expuesto respecto al nexo medicina-religión que se establece bajo el emperador Constantino, podemos afirmar que en occidente la medicina queda embebida en el seno de las teocracias. Esta situación se extenderá en el tiempo durante la Edad Media, sin producirse grandes hitos científicos en el campo de la medicina. Para ilustrar esto último cabe destacar que, prácticas tan representativas de este momento como son la sangría terapéutica o la “*esponja soporífera*” como procedimiento de rústica anestesia, tenían su base “*científica*” en la teoría de los Cuatro Humores galénicos (Mendoza-Vega, 2003: 90).

A partir del s. XVIII la medicina comienza un camino que se aleja de su vocación primitiva como ciencia al servicio de la curación y emprende una línea de control debido a la legitimidad que le otorgan sus conocimientos, que por otra parte, dadas las características socioeconómicas necesarias para su estudio y ejercicio, se ha asociado a diferentes élites sociales. No significa esto que la medicina se concatenara con la política siguiendo un plan perverso para controlar a los individuos, sino que, dada la importancia de la disciplina y sumado esto al momento histórico moderno, ésta tendió a reproducir y promover los discursos dominantes en materia de normalización y reglamentación de las conductas de la población, especialmente bajo el influjo de los nacientes Estados nación.

A través de lo leído, esto se puede ver como una paradoja: en un lado lo podemos racionalizar bajo la óptica de un proceso de continuidad socio-política cuyo antecedente aparece en la medicina grecolatina. Sin embargo en discordancia con lo anterior podemos contemplar un proceso disruptivo, el germen de lo que se ha estructurado hoy como la biomedicina occidental. Lo novedoso en cuanto a las características de la medicina de este momento se refiere a la figura del médico como experto, al empleo del método científico como herramienta de validez en su desempeño o a la estructuración del hospital en la época moderna tal y como hoy lo conocemos.

Es importante aclarar que no es el propósito de este análisis acerca de la Historia de la Medicina hacer un recuento en sentido clásico. Los hechos que describimos como importantes lo son en la medida que nos permiten explicar el antecedente del proceso dual curación/control como fenómeno social que integra la realidad actual que está suponiendo individual y socialmente la medicina genómica.

Siguiendo las consideraciones precedentes en todo este proceso subyace una sutil pero progresiva despersonalización y la ruptura de las interrelaciones clásicas entre los agentes de salud (médico, paciente y entidad nosológica). Si históricamente la medicina se ha encargado del tratamiento de enfermedades, en las últimas décadas se ha producido la ruptura de este modelo con la irrupción de la medicina preventiva y la atención primaria, donde se elimina de

las relaciones clásicas la entidad nosológica y se llevan a cabo intervenciones con anterioridad a que aparezca la enfermedad.

La medicina a partir del Renacimiento experimentó notables avances, con la aparición principalmente en Italia de numerosas facultades de Medicina, lo que supuso una mayor “potencia intelectual” para la disciplina y el auge del paradigma mecanicista como fórmula explicativa de las ciencias naturales en general y el cuerpo humano en particular. La publicación de la obra “*De Humanis Corpori Fabrica*” en 1543 bajo la autoría de Vesalio, considerada como una de las contribuciones a la Anatomía más importantes desde los tratados galénicos, vino a subsanar los errores anatómicos que se arrastraban desde la Grecia Clásica, ya que los estudios de autopsias estuvieron prohibidos durante la Edad Media y, por ejemplo, se usaban como modelos anatómicos animales como el cerdo para explicar entre otros la fisiología femenina, dejando tesis tan variopintas como que el útero femenino tiene siete celdas, entre otras (Rubio, 2010).

Sin embargo la profesión médica no gozaba del prestigio actual, y no fue hasta el s. XVIII que se legitimó debido a la consolidación del método científico y la sistematización de los conocimientos gracias a figuras como Isaac Newton, Francis Bacon o Descartes entre muchos otros. Esto repercutirá de lleno en el desarrollo de la medicina moderna marcando varios hitos en este siglo; la obtención de la vacuna de la viruela por parte de Jenner y que supone el inicio de las campañas de salud pública, el descubrimiento de la fisiología cardio-circulatoria por parte de Harvey o el descubrimiento y descripción por parte de Willis de la estructura arterial cerebral que lleva su mismo nombre. Pero sin duda alguna, el hecho que marcará un antes o después en la historia de la medicina por sus implicaciones sobre la vida y la muerte de los individuos será la introducción de la estadística como herramienta para medir y cuantificar la probabilidad de enfermedad.

En este contexto podemos afirmar que las características definitorias de la medicina de la Ilustración, y que por tanto suponen un nuevo hito en los axiomas de la ciencia médica, serían (Opp. Cit. Foucault, 1976):

1. En primer lugar la figura del médico para a ser una figura de autoridad social cuyo prestigio se basa en el saber y el conocimiento, pero con capacidad a través del control de la enfermedad para desarrollar estrategias de control social y normalización que ordenarán la sociedad. A través de sus observaciones, éstas se plasmarán en políticas sanitarias cuyos destinatarios son por una parte el individuo (cuerpo físico) y por otra parte la urbe, la comunidad, la masa poblacional (cuerpo social).
2. El nacimiento de la medicina social y las nuevas áreas de actuación: alcantarillado, contaminación, vertederos... Lugares sociales sobre los que el médico aconseja en calidad de experto sobre su gestión. Esto a su vez conllevó una mejora de las ciudades, una importante contribución a la Salud Pública y una disminución de la morbilidad y mortalidad que tenía un impacto muy positivo en términos económicos para el Estado.
3. En tercer lugar el médico, a través del mayor desarrollo de técnicas quirúrgicas gracias al desarrollo de la fisiología y la mejor comprensión de los sistemas orgánicos, tiene la posibilidad de perpetuar la existencia, por lo tanto el hospital pasa de ser una morgue a ser un lugar de "medicalización": un lugar dónde se llevan a cabo técnicas médicas y se dispensan fármacos basados en un conocimiento científico. Cabe destacar además la introducción de la historia clínica, el registro de enfermos, los datos y las estadísticas de enfermedad. En este sentido se produce la creación de un cuerpo de burócratas que gestionan las instituciones médicas, esto es debido a la estrecha relación ciencia médica y Estado, resultando una relación dinámica donde en un lado el proceso de burocratización supuso la incrustación de la medicina en el Estado Moderno, pero por otra parte supuso la aparición de Sistemas Estatales de Salud Pública o de la medicina social en la figura de Johann Peter Frank (Rojas, 2004).

Es importante observar que a través de los registros de datos y estadísticas que implicó el proceso de institucionalización hospitalaria, nace la noción de población que es el objeto de estudio sobre el que trabaja la estadística.

Esta idea tiene su antecedente histórico en la Edad Media a través de las epidemias como la lepra o la peste bubónica. En este momento comenzarán a realizarse intervenciones como la cuarentena y los aislamientos o la adopción de medidas de higiene, observando una disminución de la mortalidad.

En el s. XVIII la posibilidad que brindó el desarrollo de la estadística por parte de Louis, y que se concretó en el s. XIX con la Epidemiología de mano de Vellermé en Francia o Farr en Inglaterra, significó la posibilidad de intervenir sobre los procesos vitales de los individuos a través de la regulación de nacimientos, muertes, salud general o el propio impacto del entorno en la salud. Es aquí donde encontramos el nivel de intervención sobre el cuerpo social, y cómo las intervenciones individuales tienen una respuesta en este nivel social con repercusiones directas para el Estado liberal. En este sentido la medicina ofrecía conocimiento estratégico sobre los resortes vitales de la población, y es esto lo que le permite ejercer su poder valiéndose de tratados, informes, encuestas y estadísticas sobre los que se apoyan sus estrategias y decisiones dando lugar a lo que denominamos “biopolítica” (Foucault, 2007: 40-41).

Todos estos progresos en el campo de la medicina supusieron por un lado la posibilidad de curar entidades hasta entonces incurables, y la capacidad de prolongar la vida de las personas a través del acto quirúrgico en concreto.

Sin embargo esto contrajo una nueva dimensión del riesgo y de las relaciones médico-paciente. De forma que aquellas intervenciones quirúrgicas que se realizaron con anestesia, pero donde el factor antisepsia dejaba mucho que desear, acabaron en sepsis y muerte. Con ello, lo que quiero ejemplificar es que el avance en la medicina supone a la vez iatrogenia, y que en ciertas circunstancias, la medicina no sólo cura sino que también puede resultar en enfermedad para sus pacientes. Esto queda intensamente relacionado, si no es el antecedente, de los procesos de medicalización que se produjeron durante el s. XX y que continúan su vigencia actual.

Evidentemente la medicina siempre ha presentado la ambivalencia de poder matar y curar, pero lo que debemos extraer es que, hasta la Ilustración, la concepción de muerte por acto médico estaba referida a las negligencias

bien por omisión, bien por desconocimiento. Con la aparición del método científico la medicina se legitima a través de análisis matemáticos y la comprobación sistemática de sus teorías, esto la convierte en irrefutable porque se enarbola como conocimiento y habilidad haciéndola difícilmente irrefutable a través del concepto de probabilidad y que se equipara con la “evidencia moderna” (Hawking, 1995: 38-40). Casualmente uno de los aspectos más influyentes en el paradigma médico actual, como método de trabajo para garantizar una buena praxis, es el de “Medicina Basada en la Evidencia”.

Sin embargo autores como Illich en *Némesis Médica* (1975: 25-29) destacan lo que se convino en llamar iatrogenia positiva: el daño no se produce por falta de habilidades o competencia del médico, sino que dentro de las terapias con las que se aborda la enfermedad, éstas dan lugar a una serie de efectos secundarios. En este sentido parece innegable relacionar todo esto como nexo procesual de los fenómenos de screening y diagnóstico genético, así como las consecuencias sociales e individuales que ha contraído el uso extendido de estas tecnologías de genética en el momento actual. Si en la Edad Moderna y Contemporánea la estadística sirvió como elemento de análisis de los padecimientos de mayor incidencia en la población, cabe preguntarse cómo el diagnóstico genético se encuentra tan imbricado en el cuerpo individual y cómo afecta al cuerpo social. Si históricamente las enfermedades de mayor incidencia eran las que tenían mayor preponderancia, actualmente esto ha cambiado.

Ciertamente se estudian enfermedades de alta incidencia (trisomías) y otras de elevada probabilidad (cáncer colorrectal no adenomatoso y Enfermedad de Li Fraumeni), pero además han entrado en escena enfermedades raras (en Europa enfermedades cuya incidencia es menor al 0,05% de la población), que puede parecer que se escapan de lo que hemos llamado cuerpo social. Para autores como Rose, la posibilidad de eliminar la enfermedad supone una suerte de eugenesia que, por supuesto, si que tiene un impacto directo en la población o en su concepto de ciudadanía biológica (Rose, 2007: 58-61). Y por supuesto, el costo de estas tecnologías es elevado, pero la posibilidad de eliminar genealogías enteras de individuos con esta enfermedad optimiza la inversión actual. Esto supone nuevas formas de

intervención sobre la población que se definen incluso antes de que el cuerpo individual exista.

2.1.3. Biopolítica y biopoder: sociedades reflexivas y sociedades de los saberes expertos

Resulta ineludible, desde un prisma histórico, llevar a cabo un análisis teórico entre las sociedades reflexivas y las sociedades de saber experto, para poder entender cómo se han estructurado las nuevas dialécticas que surgen desde la medicina ortodoxa y cómo se interrelacionan con el ejercicio del poder en las sociedades actuales.

Sociedad Reflexiva

La sociedad contemporánea reflexiva se define para Beck (1997: 201-202), desde una corriente sociológica crítica con el postmodernismo, como el paso a partir del s. XVIII de una primera sociedad industrial cuyo énfasis estaba puesto en la producción, el Estado, los roles y la verdad científica como dogma de fe, hacia una segunda modernidad con aspectos tales como la individualidad, la globalización o la inseguridad sistemática. El proceso de primera modernidad iniciado con la Revolución Industrial fue para el autor no planificado, surgió sin tener en cuenta el propio proceso de modernización que su actividad en sí misma generaba riesgos no mesurables (Cohen & Méndez, 2000: 176-177; 187-189).

Pero la “*modernidad tardía*” supone un ejercicio de introspección por parte de la sociedad. Esta reflexión incluye aspectos como las convenciones sociales, la disolución de las tradiciones y las racionalidades que han constituido para la sociedad un sistema de certezas, este ejercicio es lo que implica que la sociedad colectiva e individual se dé cuenta de que sus actividades generan riesgo y consecuencias no deseadas. Esto genera un debate entre la rentabilidad de los procesos de modernización y la generación

de nuevos riesgos no calculados que conllevan una situación de incertidumbre en términos de supervivencia.

Se habla de una “*autotransformación*” de la sociedad industrial cuyos efectos son inseguridad, politización y la transgresión del espacio típico que antes estaba localizado en un área de soberanía. Para ejemplificarlo médicamente podemos hablar de la gripe aviar: las condiciones de explotación y producción de la industria avícola produjeron el desarrollo de una enfermedad que trascendió fronteras (*deslocalización*) y no sólo tuvo un impacto en animales/humanos, sino que produjo la caída de la bolsa (*inseguridad*), el lucro de las empresas que desarrollaron la vacuna (*seguridad*) y una pandemia a nivel global (*inseguridad*). Por otra parte se cuestionaron las formas de producción (*cuestionamiento del desarrollo e introspección*) y la gestión de varios gobiernos a nivel mundial de dicha crisis (*politización*) (Beck, Giddens; Lash, 1997: 17-23).

Dentro de las características que expone Beck (1998: 85-90), del tránsito hacia esta Sociedad Reflexiva (*crisis de los metarrelatos que dotaban de significado referencial social y desencantamiento colectivo, desvinculación de los individuos de las tradiciones y tendencia al individualismo o crisis sociopolítica en detrimento del Estado y auge de los movimientos sociales*), hay dos rasgos capitales que están íntimamente ligados con el papel que juega la medicina y en particular la genómica hoy en la sociedad.

- Por una parte la transición de una sociedad donde la clase formaba la conciencia de los individuos y que determinaba sus aspectos vitales a través de sus facetas religiosas o profesionales o de pertenencia étnica; hacia una sociedad donde los individuos a través de la reflexión sopesan riesgos, se individualizan las decisiones que dan forma a su biografía.
- Otro rasgo diferencial es el cuestionamiento de la posición que ocupa la ciencia en la sociedad actual. Para el autor la ciencia deja de ser un holding de verdad irrefutable que ha de competir con la individualidad de las elecciones y la desconfianza social en los sistemas de verdades absolutas demostradas científicamente, los nuevos discursos de saber profano y en definitiva con la configuración de una nueva racionalidad

social. La ciencia que ha trabajado con la duda sistemática, se cubre hoy de ambivalencia y rompe las certezas absolutas. Por ello se propone un nuevo enfoque científico en el que cobre más peso el cálculo del riesgo futuro (precaución) y las consecuencias no esperadas (Opp. Cit. Cohen & Méndez, 2000).

Sociedad del conocimiento experto

La sociedad del “conocimiento experto” es propuesta por A. Giddens, considerado como uno de los más influyentes sociólogos contemporáneos a través de su concepción holística de las sociedades en la modernidad.

La modernidad en esta sociedad de expertos tiene tres rasgos principales (Giddens, 1993: 33-35): separación entre el marco espacio tiempo, “mecanismos de desanclaje” y apropiación reflexiva del conocimiento o autorreflexividad.

- La separación tiempo/espacio y los “mecanismos de desanclaje”, entendidos como la separación de las relaciones sociales de su contexto y su incrustación en marcos atemporales, supone que las prácticas sociales no se fundamentan en experiencias cotidianas que ocurren en un lugar y un tiempo determinado, sino que las prácticas individuales se construyen en función de los discursos del conocimiento experto. Y a su vez este discurso se sustenta sobre las instituciones estatales, cuya legitimidad emana de la fiabilidad que produce en los actores sociales (fiabilidad referida a la aceptación de un discurso que no entiendo, pero que acepto porque tengo fe en la fuente que lo produce). Esta relación entre saber experto y deslocalización espacio-temporal se reproduce a través de las normas y exenciones que se aplican a la sociedad, que ésta a su vez produce y que son a su vez los medios por los que ocurre su reproducción sistémica (Giddens, 1995).
- La autorreflexividad supone en la modernidad un examen continuo de las prácticas sociales a través de la reflexión y se van permutando, mejorando, en función de la nueva información que emana de los

discursos expertos. En este sentido el conocimiento social se actualiza y se mejora de forma constante, estando sujeto a revisión. Esto produce una circularidad del conocimiento: los expertos producen conocimiento a través de análisis e informes, que son agenciados por las instituciones y organismos.

La reflexividad en Giddens (2001), tiene además una doble componente en la conducta individual. Por una parte para dar sentido y racionalidad a nuestra conducta nos amparamos en nuestros “almacenes de conocimiento”, pero además esta razón del porqué actuamos de una determinada forma debe de ser reconocida por los demás (“conocimiento mutuo”) y por tanto legitima su conducta. Esto supone que la sociedad sea inestable debido a la constante producción de nuevos conocimientos, y a su vez esta reflexión que hace la sociedad sobre sí misma supone una forma de reproducción de este modelo basado en el discurso experto (Opp. Cit. Giddens, 1993).

En conclusión, las sociedades del conocimiento de Giddens pasan por un proceso de desarticulación que se produce prominentemente a través de la simbología y el nacimiento de la figura del “experto”. Sobre esta última descansa la fiabilidad y la responsabilidad de disminuir el impacto del riesgo en la existencia de los individuos que conforman la sociedad moderna. Podemos extrapolar que en la cimentación de la sociedad, los expertos médicos producen material y conocimiento científico que luego pasa de arriba abajo a través de la divulgación. Lo interesante en esta interrelación es la forma en la que dicha información afecta los modos de vivir de las personas hacia las que se proyecta, y en el caso concreto de la medicina genómica, dada su complejidad toman un papel determinante los discursos expertos. Un ejemplo del “desmembramiento” son las campañas contra el VIH en África (Nguyen, 2005): las intervenciones humanitarias para dispensar fármacos antirretrovirales desbancan las políticas locales y estas actuaciones biomédicas comprenden procesos transnacionales más amplios en los que entran en juego el discurso científico de las farmacéuticas, organizaciones no gubernamentales y órganos políticos internacionales, pero que ordenan las formas de vida locales.

En este sentido Beck cree que este sistema de expertos que rige la sociedad moderna se apoya demasiado sobre fórmulas inadecuadas para el abordaje de las problemáticas de nuestro tiempo. Las nuevas prácticas y usos de la ciencia a través de la duda metódica estarían generando más ambivalencia y no estaría consiguiendo dar una respuesta satisfactoria generando mayor incertidumbre.

En mi opinión ambos tipos de sociedad conviven en la realidad actual: por una parte encontramos que se ha producido una crisis de la medicina ortodoxa, que se siente desilusionada por los efectos adversos o la incapacidad de la ciencia médica para dar respuesta a sus padecimientos. La búsqueda de otros conocimientos alternativos y su elección en el tratamiento de la enfermedad, así como el pluralismo asistencial son el reflejo de esta *modernidad reflexiva* de Beck.

Sn embargo el desarrollo de la medicina genética y los avances producidos a raíz de la secuenciación del Genoma Humano han devuelto a la medicina un metadiscurso biologicista. Esto supone que a través del conocimiento experto, el cuerpo social reflexiona e interioriza dicho discurso, otorgándole fiabilidad y adecuando su actuación a este nuevo discurso biomédico. Esto último se relaciona con el funcionamiento de las sociedades de conocimiento, ilustrando la dualidad social en la que se encuentra embebido el discurso médico actual.

Biopoder y biopolítica

La biopolítica es definida como “una estatización de los biológico” (Foucault, 2003a). Esta es la sentencia con la cual se concreta la nueva forma de poder, y las nuevas prácticas políticas como explicación satisfactoria al agenciamiento del ejercicio de la medicina como nuevo dispositivo de control estatal en el s. XVIII. Desde una perspectiva histórica, para Foucault el poder residía en el soberano que podía decidir sobre la vida y la muerte, el cuál era ejercido a través del castigo físico y la subyugación del cuerpo. Esto es lo que conocemos como la metáfora de la guerra.

Si bien, a partir del s. XIX el castigo se va difuminando y pasa de la esfera pública al ámbito privado, las cárceles y psiquiátricos pasan a encontrarse veladas, a diferencia de las ejecuciones en la plaza pública, tan habituales durante la Edad Media. Ello conllevó por otra parte la aparición de nuevos paneles de expertos con legitimidad para intervenir sobre la forma y prácticas en que debían concretarse los nuevos tipos de castigo moderno (expertos en criminología, psiquiatría...).

Podemos enunciar que el poder y la dominación se deslocaliza de una figura bien delimitada y pasa a reconstruirse a través de las nuevas retóricas científicas, siendo muy importante el concepto de población.

El poder observa dos planos que se superponen en este momento:

- 1) Como elemento de dominación y control sobre la vida y la muerte de los individuos (*Anatomopolítica*).
- 2) El poder ejercido mediante dispositivos de saber que son empleados como nuevas formas de control de la sociedad moderna. Estos dispositivos no actúan sobre el individuo concreto sino sobre la población, estableciéndose un feed-back entre población y gobierno (*Biopolítica*).

El poder en la biopolítica emana directamente de la eclosión de la estadística. En este sentido con el advenimiento de la estadística aplicada en la segunda mitad del s. XVIII surge una nueva perspectiva en la concepción de la política y la economía, aportando nuevas formas de abordar en términos matemáticos la demografía de las sociedades (procesos como la salud y enfermedad, nacimientos y defunciones). Esto tiene un impacto económico estatal, por lo que el aparato político comprendió que a través de intervenciones en la salud de la población podían reducirse aquellos procesos vitales nocivos, afectando directamente a los procesos de productividad humana (alcantarillado, vacunación, campañas de higiene en paritorios). Para Foucault (2003b), dentro de las problemáticas económicas y políticas, la novedad en las formas de ejercicio de poder es el surgimiento de la noción de "población". De ésta se extraen conceptos como nacimientos, mortalidad,

enfermedad, productividad, crecimiento de la población y distribución de recursos. Es importante destacar el sexo como tema primordial en los trabajos foucaultianos, porque es el nexo que conecta individuo y población, así como moral y reproducción en términos demográficos. Para el autor, la raíz sobre la que actúa el biopoder es el sexo, que organiza y regula la población y la economía, pero existen otros aspectos donde el biopoder actúa utilizando como herramientas la prescripción o el consejo médico.

Este hecho dio lugar a nuevos mecanismos que concatenaron la medicina como ciencia y la política como elemento de poder. Los análisis de población dieron lugar por una parte a la ampliación de conocimientos: entender la realidad de la enfermedad y la dualidad vida/muerte a través de un modelo de causalidad y probabilística. Entonces la medicina amplió sus conocimientos, y estos fueron legitimados a través de lo que hoy entendemos como método científico. Sin embargo esto conllevó también procesos de control sobre la población, ya que los procesos de enfermedad, así como los nacimientos o las defunciones, tienen un impacto en la economía de los Estados Modernos. El Estado comprendió entonces que si se actuaba sobre ciertos hábitos o modos de vida estas estadísticas podían modificarse e impactar directamente sobre la economía y la riqueza del país.

Aparece así el concepto de “gubernamentalidad”, según el cual el Estado elaborará una serie de programas de intervención amparándose en el conocimiento de los “expertos” como forma de legitimación, y de las instituciones, como forma de sometimiento para instaurar finalmente un régimen de normalización, que como ya he comentado anteriormente es una de las características del modelo médico facultativo.

Las gubernamentalidades, desde el marco foucaultiano, se refieren a la forma de actuar, de “gobernar” sobre la propia conducta y sobre la de otros en un contexto socio-histórico determinado. El análisis arroja una visión polarizada del concepto en el que juegan un papel preponderante las racionalidades políticas y las tecnologías de gobierno (Grinberg, 2007).

Las racionalidades políticas son actualizadas y redefinidas por autores como Rose y Miller (1992) como discursos proteicos dotados de significación

instantánea en los que se representa intelectualmente la idea de poder. Estas racionalidades no son normativas, sino que según Garland (1997) surgen como prácticas óptimas de procesos de resolución de problemas, y luego, pasan a ser interiorizadas e imitadas por el resto de la población. Es decir, estas prácticas que en principio no actúan como políticas, se incrustan en las formas de conducirse y en las “prácticas del yo” de los individuos de una sociedad.

Su autoridad no es del todo visible, y ello hace que no esté tan íntimamente ligado a la política como el concepto de gobernabilidad. Este concepto es mucho más versátil y puede aplicarse a todos los campos en los que se ejerce el poder y, más concretamente, yo lo trabajo como escenario de cambios en las conductas individuales y sociales para referirme a los nuevos discursos y formas de introspección que surgen a raíz de las nuevas lógicas de la medicina molecular actual.

Se va a producir una sumisión porque el individuo, aunque elige libremente, se encuentra mediatizado por un grueso de información que altera sus propias percepciones y su sistema de significados referenciales. Pero este sometimiento del que hablo no tiene un carácter punitivo per se, sino que está más enfocado a modular las conductas de la masa poblacional.

Esto se lleva a cabo a través de la concienciación de que determinadas conductas son más deseables que otras, y es aquí donde aparece también un esbozo del concepto de riesgo, tal y como lo concebimos en la actualidad. Lo revolucionario del concepto desde el punto de vista político es que, aunque supone una forma de poder que actúa sobre la conducta colectiva, el referente, lo que nos plantearíamos a priori como mecanismo y sujeto agente de ese poder, no sería el Estado.

Al referirnos a “tecnologías de gobierno” estamos definiendo lo que sería la parte práctica del ejercicio del poder, a través de todo el corpus de conocimientos que ya hemos explicado anteriormente. Se refiere a la parte más visual del poder, que sin embargo se incrusta en las prácticas cotidianas. Para Foucault puede ser cualquier cosa: la arquitectónica de los edificios, los informes de divulgación tipo *Metroscopia* o la inculcación de hábitos y la modulación de conductas en la escuela (Marinis, 1999).

De una forma muy rudimentaria podemos sintetizar que las estadísticas arrojaban datos sobre la vida, la muerte y la enfermedad que debían ser modificados para hacer la población más gobernable. Se intervendrá sobre la ciudad, en el contexto de la Revolución Industrial, y se reestructurarán las urbes, las campañas de cuidado, todo ello encaminado al aumento de la proliferación de la vida. Para el autor la población se hace gobernable en la medida en que legitima el poder del Estado a través de estos discursos de salud y enfermedad (expertos), que entiende, es beneficiosa para ella. Por ello valida sus directrices y las reproduce. Cuando hablamos de biopoder nos referimos exactamente a eso, la fiscalización por parte de las instituciones estatales sobre la existencia de los individuos en virtud de obtener beneficios en términos de soberanía y eficiencia sobre el capital humano (Foucault, 2000).

Distintos autores han revisado esta visión del poder, desde la perspectiva foucaultiana de la biopolítica, y hablan entonces de “*biopower*”. Tomando la idea de que el poder del soberano reside en su capacidad de ejercer la muerte sobre la vida de los súbditos, algo que Foucault denomina Anatomopolítica en el s. XVIII, éstos sostienen que el biopoder desde el s. XIX hasta nuestro momento actual consiste en prácticas encaminadas al “*dejar morir*” y al dejar “*vivir*” como mecanismos para regir la vida. En este sentido el biopoder sería la capacidad de “*generar vida*”, y este es uno de los aspectos que conforman lo que llamamos “*Welfare State*” o “*Estado de Bienestar*”. La legitimidad y credibilidad, la soberanía del Estado radica en cómo puede afrontar emergencias como plagas y epidemias o en qué niveles se encuentran sus tasas de mortalidad infantil, por ejemplo (Mendieta, 2007).

Este *biopoder* aún tres elementos que se ensamblan. Por una parte, las discursivas biologicistas actuales, que no sólo se circunscriben a la acepción biológica de la palabra, sino que además toman un cariz sociológico y reproducen la percepción de riesgo en la sociedad. Un segundo elemento, que serían estrategias de intervención y prácticas sobre la población en nombre de la salud, las cuáles se apartan de los discursos ilustrados y adoptan los alegatos de las nuevas realidades emergentes en materia de salud, a saber, la genética aunando aspectos de morbilidad, raza y eugenesia (Rabinow & Rose, 2006).

Por último, la incorporación de modos de subjetivación, según los cuales los individuos que componen la población actúan a la luz de estos discursos de salud, pero desde su libertad individual. Se ha de observar que siempre subyacen formas de autoridad donde existe actualmente un gran pluralismo y donde la mayoría presenta "*pruebas*" de que su discurso se valida científicamente. Cuando hablamos de libertad, nos referimos en este contexto a "libertad" para seleccionar y reproducir aquellos discursos que se identifican más con la propia subjetividad individual. Surgen entonces conceptos como la "*biosocialidad*" de Rabinow y la "*individualidad somática*" de Rose para referirse al comportamiento de esta ciudadanía.

Para estos autores el biopoder tiene un carácter procesual histórico-genealógico. Con ello nos referimos al método genealógico como herramienta de análisis del proceso de transformación de la sociedad (los cambios que se produjeron en sus estructuras políticas y socioeconómicas). El biopoder no surge de un bloque dominante, sino que se ha visto azotado en su desarrollo por grandes regulaciones globales durante el s. XIX que propulsaron el desarrollo del biopoder: Revolución Industrial y una serie de archipiélagos de sostén que esta contrajo para promocionar la salud, como son las instituciones médicas, los seguros laborales, etcétera. Así pues la aparición de "*las bajas laborales*" o "*enfermedades por exposición*", o la eclosión de nuevas formas de obligación social como son los "*seguros de responsabilidad civil*", produjeron una transmutación económica y política entre la sociedad y el Estado, en la cual la medicina tomó gran protagonismo como mediadora de la conflictividad social desde un papel de experto.

Estos elementos que ya describe Foucault, son para Rabinow y Rose (2006) el antecedente histórico del concepto de gubernamentalidad como modelo de intervención, ya que para ellos la ciencia presenta rasgos esenciales de esta nueva forma de control: discursos de verdad, el poder del conocimiento y la ética en relación con la vida del individuo. En este sentido Foucault apunta que el biopoder se relaciona con el cuidado de uno mismo (a través de las distintas formas de gubernamentalidad) ya desde la época greco-romana, y que éste controla también al entorno de individuo, ya que a su vez se ocupa del cuidado de aquellos a los que se debe (Foucault, 1984). El control estaría

encaminado a la intervención en las conductas de los individuos para dirigir las hacia el autocuidado, pero ¿cómo hacer que los individuos interioricen dichas prácticas? Es aquí donde aparece el papel de la ciencia como discurso de verdad: cuando el experto habla lo hace a través de una dialéctica que se construye en términos de probabilidad. *“Si Ud obra de una determinada forma en sus hábitos, lo más probable es que tenga una salud y por tanto una vida plena, o al contrario.”*

El antecedente de todo esto lo encontramos en un proceso que se inicia en el s. XVIII y que continúa hoy, en pleno s. XXI, donde los Estados nación, tomando conciencia de la dificultad de mantener el orden territorial de forma continua, ejercieron su soberanía agenciándose una serie de movimientos sociales y activismos que sirvieron como continuación de ese poder discontinuo postmoderno, pero cuya legitimación no emana del Estado. El poder, en forma de soberanía, se descentralizó del Estado, y tiene representaciones tan variadas como la medicina, la filantropía o el movimiento feminista. Hablamos de un proceso de “autonomización del poder” experto y de los discursos de verdad que se elaboran desde diversos ámbitos, y que no se encuentran parapetados en el Estado.

En esta línea los autores anglo-foucaultianos argumentan, tomando como prototipo la profesión médica, que desde la Segunda Guerra Mundial han emergido numerosos paneles de expertos que dan lugar a colegios profesionales, comités de bioética y centros nacionales de estudios demográficos. Es importante el nuevo concepto de “ciudadano” que definen en el marco de la globalización, y que incorpora una nueva noción de sujetos/objetos globales, configurada en base a deberes y obligaciones en términos de preservación de salud. Podemos afirmar que la visión del biopoder como una concatenación entre discursos científicos de verdad, estrategias de intervención y formas de sujetificación, se produjo y validó hasta el s. XIX.

Con el acaecimiento del s. XX estos mecanismos se revisaron y perfeccionaron, tomando los Estados un papel central, alejado de la deslocalización de una porción de la soberanía. En este sentido se construyó una red de servicios sanitarios que trascendieron la consulta del facultativo y

entraron en nuevos campos, como es el caso de las viviendas o las campañas de prevención. Por supuesto los regímenes liberales pronto encontraron otros aspectos sobre los que actuar y simultáneamente reordenar y neologizar el discurso welfarista sobre las atribuciones y competencias del Estado en materia de bienestar.

De esta forma aparecen nuevos rasgos en el paradigma médico del s. XX como son la Medicina Basada en la Evidencia (Universidad de Marc Master, 1960) o la Promoción de la Salud dentro de las competencias de la disciplina (Sigerist, 1941) así como la aparición en 1974 del Informe Lalonde en cuyas conclusiones observan “*el estilo de vida*” como factor más importante en las tasas de mortalidad. Además, incrustadas en las políticas de salud, se llevaron a cabo políticas territoriales de control de inmigración y se validaron prácticas de esterilización forzosa en países como Alemania, Estados Unidos o Japón en pro del mantenimiento de la salud en determinadas áreas.

Asistíamos al nacimiento de lo que hoy conocemos como Medicina Preventiva y la Salud Pública. Uno de los ejes más controvertidos hoy de la medicina preventiva es que, el hecho de encontrarse incrustada en la esfera de la Salud Pública, permite que sus escenarios de actuación trasciendan a las personas como sujetos de enfermedad, e impacten o condicionen directamente tomas de decisiones de gobiernos y políticas estatales. De esta forma podemos afirmar que la medicina se agencia atribuciones de gobernabilidad sobre los individuos hacia los que se dirige.

Un ejemplo de cómo la biopolítica tiene un equivalente en el pasado s. XX, para visualizar las nuevas formas de soberanía, sería una revisión de las prácticas eugenésicas y la concepción “neo-racista” que se produjo bajo los regímenes totalitarios de nazismo y el estalinismo. Para ellos el poder en este escenario se basó más en las convenciones sociales, la interiorización de los discursos históricos de exaltación de raza o clase y las obligaciones recíprocas que ellos definen como “economía moral” (Op. Cit. Rabinow & Rose, 2006).

Esta idea podemos vincularla en el paradigma genómico con la desigualdad en el acceso a las intervenciones preconceptionales. La genómica elabora un futuro muy prometedor en cuanto a la posibilidad de eliminar ciertas

enfermedades, en muchos casos patologías asociadas a grupos étnicos por sus particularidades genéticas. Por desgracia estos tratamientos son costosos y difíciles de afrontar para una economía de clase media-baja, especialmente en aquellos países en los que el sistema sanitario es de carácter privado. Esto pone sobre la mesa nuevas desigualdades y aspectos bioéticos, en cuanto al acceso, salud o calidad de vida de estos colectivos en términos de marginalidad y exclusión.

En el marco socioeconómico actual en el cual nos hallamos, resulta muy difícil no introducir nuevos conceptos como “bioeconomía” en los que los procesos de salud se manifiestan en términos de capital y que se relaciona íntimamente con la eclosión de los nuevos paradigmas científico-moleculares. En este sentido la bioeconomía puede entenderse como el desarrollo del ámbito económico integrado en la propia evolución biológica del ser humano, en este sentido podemos aportar ejemplos como la patente de secuencias genómicas en la actualidad o el desarrollo de todo un arsenal de tecnologías encaminadas al estudio y explotación del genoma, nuevos aspectos de los que se reviste la biopolítica en el s. XXI.

2.1.4. Modelo Médico Hegemónico, Alternativo y de Autoatención

Sobre la base de las ideas expuestas encontramos que la medicina evolucionó en un proceso histórico hacia lo que se ha venido a definir desde la Antropología como el “Modelo Médico Hegemónico”. Para ello tomaremos la división de modelos médicos de Eduardo Menéndez Spina, antropólogo argentino afincado en el Centro de Investigaciones y Estudios Superiores en Antropología Social (CIESAS) de México, posiblemente uno de los pocos teóricos actuales de la Antropología médica de origen no anglosajón, cuyos trabajos se han sustentado en la integración de la medicina y la antropología social a partir de la producción de estudios médicos interdisciplinarios. En este sentido utilizaremos su división teórica de los sistemas sanitarios como modelo explicativo de las diferentes formas de atención sanitaria en función de las fuentes de cuidado. El autor diferencia y clasifica la atención sanitaria en: Modelo Médico Hegemónico, Modelo Subordinado y Modelo de Autoatención.

El Modelo Médico Hegemónico se basa en el conjunto de prácticas y conocimientos generadas por el desarrollo de la medicina científica a finales del s. XVIII y que consiguió dejar al margen las formas de abordaje y prácticas culturales tradicionales como forma de entender la enfermedad para unificar esta visión y estrategias, de forma que sólo se concibe una forma posible o válida de abordar la enfermedad.

Es interesante apuntar que con el auge del capitalismo y los procesos de globalización, así como la supremacía del estilo de vida occidental, algunos autores consideran desde la antropología que, pese a la configuración del modelo biomédico o hegemónico, se han elaborado formas de atención que denominarán subalternas a dicho modelo. Así podemos hablar del modelo médico alternativo subordinado y del modelo de autoatención.

Modelo Médico Alternativo o Subordinado

El modelo alternativo se refiere a las prácticas culturales que históricamente se han empleado en el abordaje de la enfermedad de forma eficaz, pero de las que no se ha podido demostrar una relación causativa en términos estadísticos.

Simultáneamente encontramos aquí otras prácticas incluidas de forma ecléctica entre las que destacaremos tanto modelos orientales de elevada complejidad intelectual (acupuntura y medicina ayurvédica), como prácticas que se combinan con el simbolismo religioso y entre las que encontramos prácticas ocultistas o la dianética (Menéndez, 1992).

Evidentemente el contenido médico que rige esta categoría es, heterogéneo y poco unificable con la pretensión de elaborar rasgos generales. Ahora bien, podemos decir que lo que sitúa estas prácticas bajo la categoría de subalterna es que, por una parte, desde la óptica del modelo hegemónico se han tachado de “no científicas”, tratando de estigmatizar y desprestigiar dichas prácticas. Esta relación denota un elevado grado de ambivalencia, ya que por otra parte la biomedicina revisa estadísticamente estas prácticas,

agenciándose aquellas que pueden explicarse a través de sus tesis (Perdiguero, 2006).

Modelo de Autoatención

El modelo de autoatención se refiere a aquellas prácticas en materia de salud que son dispensadas por el propio individuo o alguien en relación directa con éste (por ejemplo: los padres de un niño), pero que no las realiza un profesional de la medicina como tal.

A la luz de lo leído, este modelo es intrínseco al ser humano y se puede relacionar en términos de instintos, como supervivencia o maternidad, por lo que podemos decir que, este modelo constituye los cimientos tanto del modelo hegemónico como del modelo subordinado y que, en cualquier caso, trasciende los criterios de “cientificidad y evidencia” con los que se bareman los otros dos (Menéndez, 2003).

Características del Modelo Médico Hegemónico

Sobre la base de las ideas expuestas citaré algunas características definitorias de lo que hemos venido a denominar como biomedicina o modelo médico hegemónico:

- 1) Biologicismo
- 2) Ahistoricidad
- 3) Asocialidad
- 4) Individualismo
- 5) Análisis del proceso nosológico como fenómeno disruptivo.
- 6) Salud equivalente a normalidad y normalidad equivalente a estadística.
- 7) Pragmatismo (sobrevaloración de la paliación de los síntomas).
- 8) Asimetría en la relación médico- paciente basada en criterios de conocimiento y racionalidad.
- 9) Medicalización de procesos cotidianos.

- 10) Racionalidad científica como modo de dar validez a sus actuaciones y a su vez desacreditar las prácticas que no pertenecen a él.
- 11) Concepción organicista de la enfermedad y separación del todo por la parte.
- 12) Búsqueda de verdades absolutas y dogmas científicos.
- 13) Infravaloración de la influencia de la subjetividad en los procesos mórbidos (Op. Cit. Menéndez, 1992).

2.1.5. Biologismo, ahistoricidad y asocialidad: mecanismos de legitimación del modelo médico hegemónico

No abordaremos aquí todos y cada uno de estos aspectos de forma extensa, sin embargo destacaremos aquellos que, dada su importancia, nos ayudarán a comprender este proceso de conversión de la medicina de agente de salud, hasta el momento actual en el que ha aumentado su protagonismo como elemento de control político y de gran influencia social e individual.

Por su preponderancia, como eje nuclear de la biomedicina comenzaré por el biologismo, esto es, la fundamentación teórica sobre la que se basa el paradigma. Resulta de capital importancia subrayar que el elemento nuclear del modelo médico ortodoxo es el biologismo, y que bajo él se circunscriben otros aspectos definitorios como la concepción mecanicista del ser humano, la asimetría en la relación médico o paciente y la concepción de la salud en términos de normalidad estadística (García, 2004). De acuerdo con nuestro objeto de estudio, la genómica, paradigma biologista, ocupa una posición preponderante. No hablamos ya de pacientes sino de secuencias de DNA erróneas y cromosomas mal apareados. La realidad que explica el modelo se puede interpretar (en términos reduccionistas) al margen de la realidad persona/paciente.

La explicación a esto se basa en el hecho de que la biología se está usando como elemento de objetividad científica por una parte y como ente que configura el papel de lo que Beck y Giddens delimitan como “la figura del experto” (Opp. Cit. Beck et al. 1997) y que se concreta en individuos o grupos

de individuos que tienen un conocimiento sobre un tema, en este caso la medicina, y en los cuáles confiamos con la finalidad de disminuir el umbral para un riesgo determinado (por ejemplo: un mecánico que nos arregla el coche, lo volvemos a coger porque le damos fiabilidad a sus conocimientos).

Este rasgo es a su vez es lo que define las relaciones desiguales entre el médico y la comunidad. Él es el que tiene los conocimientos y, por tanto, los individuos sienten que no pueden cuestionar las recomendaciones que el médico hace, las cuales influyen de forma directa en los comportamientos, así como en el desempeño de la vida privada y las prácticas cotidianas de los individuos.

De manera que el biologicismo aporta racionalidad científica a los juicios médicos, y en esta interrelación también es muy importante el concepto de “*plausabilidad biológica*” definido por Bradford Hill en 1965, en el seno de la bioestadística. Se define como el mecanismo por el cual, el fenómeno estudiado se corresponde con el conocimiento científico existente sobre la fisiopatología de la enfermedad que tratamos de explicar. La existencia de plausabilidad biológica en un estudio médico implica causalidad, y por ende, explica por qué ocurre una entidad mórbida de forma satisfactoria (Suárez & Pérez-Cardona, 2004).

Aunque el modelo médico hegemónico tenga muchas más características, ésta es la principal, todas las demás se subordinan a ella. El peso del “*biologicismo*” puede ser comprobado de forma sencilla al analizar los planes de estudios de las facultades de medicina occidentales, donde la mayor carga teórica se encuentra incrustada en las materias de ciencias naturales y la formación del juicio y pensamiento científico.

Esto último es importante si observamos que la respuesta que da este modelo a la noción de enfermedad es mediante el análisis de normalidad en términos de fisiología. Pero deja de lado factores como las significaciones culturales y los aspectos psíquicos, es decir, no tiene en cuenta la subjetividad individual.

Ahistoricidad

Otra característica que define el modelo es la “*ahistoricidad*”, esto puede inferirse rápidamente si nos fijamos en los estudios epistemológicos que, salvo limitados casos como el del Framingham (Ruiz, 2012), que es un estudio prospectivo iniciado en 1948 y que continúa en la actualidad, en general, el seguimiento de los pacientes y los controles es demasiado corto. Y esto resta protagonismo a otras esferas del enfermo de carácter psíquico y social, como podrían ser por ejemplo su situación laboral, estado anímico, etcétera, centrándose únicamente en aspectos biológicos y moleculares (atomicistas) de fenómeno mórbido.

La ahistoricidad podemos observarla en relación a lo anterior porque para el pensamiento de este arquetipo, las enfermedades se explican en primer lugar como un fenómeno natural que responde a una serie de modelos explicativos basados en “*evidencias*” y probados “*estadísticamente*” (Lazzaro, 2015).

Asocialidad

Tienen muy poco protagonismo los factores sociales o individuales del sujeto, y esto también ocurre en términos de potencia científica. Cuando queremos realizar un estudio médico para poner a prueba nuestra hipótesis, entre las variables más universalizadas encontramos el sexo y la edad, ambas biológicas y no modificables. Muy pocos estudios se construyen con variables como el estatus, la remuneración o la satisfacción en el ámbito laboral.

Es fácil deducir que el corpus teórico sobre el que trabajamos es “biológico” y por lo tanto cada vez hay menos espacio para lo social, y por ende, cada vez resulta más difícil introducirlo en el panorama científico de la medicina facultativa. Todo esto ha quedado reservado a un concepto que es el de la medicina social, y que se origina como respuesta al modelo médico hegemónico. La asocialidad es otra característica, que consiste en obviar la condición social de los enfermos. Para ilustrar las repercusiones de este hecho, propondremos simplemente las enfermedades profesionales, preguntándonos

hasta qué punto resulta vinculable con el estatus y su lugar en la escala social (Menéndez, 1985).

En este sentido la asocialidad y la ahistoricidad resultan paradójicas, ya que en el momento en el que quedan definidas por el autor en el contexto de la Atención Primaria, se produjeron una serie de manifiestos y respuestas, desde el mismo modelo médico ortodoxo. Un ejemplo claro resulta en la Conferencia de Alma Ata (1978: 2-4), que en su punto VII aduce:

La atención primaria sanitaria:

- (1) Refleja las condiciones económicas y socioculturales, así como las características políticas del país y de sus comunidades, desarrollándose a partir de ellas, y está basada en la aplicación de los resultados apropiados de la investigación social, biomédica y de servicios sanitarios, así como en la experiencia sobre salud pública.*
- (2) Se dirige hacia los principales problemas sanitarios de la comunidad, y para ello, proporciona y promueve servicios preventivos, curativos y rehabilitadores.*
- (3) Incluye como mínimo: educación sobre los problemas sanitarios más prevalentes y los métodos para prevenirlos y controlarlos; promoción sobre el suministro de alimentación y de correcta nutrición; adecuado suministro de agua potable y saneamiento básico; asistencia maternal e infantil, incluyendo la planificación familiar; inmunización contra las principales enfermedades infecciosas; prevención y control de las enfermedades endémicas locales; apropiando tratamiento de las enfermedades comunes y los traumatismos, y provisión de los medicamentos esenciales.*
- (4) Implica, además del sector sanitario, a todos los sectores relacionados y a diferentes aspectos del desarrollo nacional y comunitario, en particular, la agricultura, los animales de labranza, la industria alimentaria, la educación, la vivienda, los servicios públicos, las comunicaciones y otros sectores, y solicita los esfuerzos coordinados de todos estos sectores, y solicita los esfuerzos coordinados de todos estos sectores.*

- (5) *Requiere y promueve un autodesarrollo comunitario e individual al máximo posible, con participación en la planificación, organización, desarrollo y control de la atención primaria sanitaria, haciendo un uso más completo de los recursos locales y nacionales y de otros recursos disponibles; y para finalizar, desarrolla, a través de una formación apropiada, la habilidad de las comunidades para participar.*
- (6) *Debería mantenerse por sistemas de interconsulta integrados, funcionales y mutuamente apoyados, con vistas a una mejora progresiva e integrada de la atención sanitaria para todos, y dando prioridad a los más necesitados.*
- (7) *Se desarrolla a niveles locales y a niveles de apoyo, mediante los profesionales sanitarios, incluyendo a los médicos, enfermeras, comadronas, auxiliares y asistentes sociales, en lo que corresponda, así como los tradicionales y necesarios médicos de cabecera, correctamente formados social y técnicamente para ejercer como un equipo sanitario a fin de responder a las necesidades sanitarias expresadas por la comunidad.*

Si analizamos en detalle este punto, en el seno de una declaración cuya temática principal era dar visibilidad en el plano de la salud a factores socioeconómicos, y a diferencias en los accesos a los servicios sanitarios, encontramos que en el subpunto 1 se recoge la necesidad de tener en cuenta condiciones sociales, culturales y realidades políticas, así como las conclusiones de la investigación social. Pero a continuación enumera una serie de ámbitos de actuación que exceden el consultorio típico de la medicina ortodoxa: *“la agricultura, los animales de labranza, la industria alimentaria, la educación, la vivienda, los servicios públicos, las comunicaciones...”*.

Así, en el momento actual de los escenarios en los que participa la medicina facultativa en nuestra sociedad, podemos delimitar varias atribuciones: por una parte actuaciones preventivas y curativas, luego actuaciones de control y legitimación, en último lugar describimos funciones las funciones económico-funcional.

Para Menéndez las actividades de control y legitimación, que darán lugar al proceso de medicalización, así como las económico-funcionales hacen que

la medicina transcienda lo que sería un ente ideológico para convertirse en un aparato de poder político. Cuando hablamos de actividades de control y legitimación, nos referimos de nuevo a que a través del conocimiento médico emanan una serie de normas y exenciones que la población adopta, y que dan lugar a la “normalización”, la incrustación de la población en estándares y percentiles de normalidad. La normalización también puede relacionarse con la realización ciertas prácticas, muchas actualmente en desuso, que se han llevado a cabo sobre entidades no nosológicas per se: extirpación de amígdalas desde 1930, cesáreas desde 1960 o promoción de lactancia artificial desde 1950. Otros más recientes son la diagnosis de trastornos de déficit de atención o hiperquinesia en el ámbito pediátrico. Cabe destacar que las intervenciones no se realizan desde una entidad política o de control, sino que más bien revisten consejos o directrices en términos de conservación/mantenimiento de la salud, así como de curación (Menéndez, 1988).

Cabría preguntarse como ya he reiterado, cómo y en qué momento la medicina se transmuta en elemento de poder y ordenamiento social. Qué procesos históricos facilitaron esta realidad y cuál fue el proceso por el que los Estados modernos se agenciaron la ciencia médica y la transformaron, en términos sociopolíticos y económicos. No obstante el proceso es complejo, y en la actualidad asistimos a toda una multiplicidad de formas de atención alternativas o pluralismo médico. Este atiende a la visión cultural y las creencias de los actores que en ella participan, no estando exentas de ideología.

En este sentido es importante resaltar el protagonismo que han acaparado, siendo incluso analizado por la Estrategia OMS 2002- 2003 sobre medicina tradicional, dónde asume la variabilidad de sistemas asistenciales (Gómez & Palacios, 2009).

Se hace obligado en este análisis acerca de los usos y prácticas médicas, realizar un abordaje desde la Antropología Médica, que pueda dar respuesta a los nuevos escenarios en los que la biomedicina se encuentra y asume las prácticas subalternas.

2.1.6. Medicalización y emergencia de la Antropología Médica

Dada la prominencia en nuestra sociedad occidental del Modelo Médico Hegemónico, especialmente en el diagnóstico genético, se abordarán aquí las consecuencias sociales derivadas del ejercicio de este modelo. Considerando muy importante el análisis de los procesos de medicalización desde una perspectiva antropológica, entendiendo que bien pueden visualizarse como una contra-respuesta al proceso totalizador que alcanzó el citado modelo en el pasado siglo, junto con la praxis de terapias subalternas. Sin embargo encuentro que la irrupción de la genómica supone de un nuevo giro biologicista que revisa y actualiza los aspectos y procesos más característicos de la medicina ortodoxa.

El proceso de medicalización yuxtapone las relaciones entre las entidades salud/enfermedad/poder. Se producen por los vínculos entre la racionalización del discurso médico, es decir la justificación de las actuaciones en base a la consecución de un bien que sería la preservación de la salud o la curación de la enfermedad a través de la ética. Otro factor del proceso medicalizador ha sido la modernización socioeconómica que ha dado paso a procesos de complejización social, secularización de lo político reflejada en nuestras democracias occidentales, burocratización para dar respuesta a la nueva estructura sociopolítica, además de la incrustación en un modelo capitalista que convierte en bien de consumo las demandas de la sociedad. Esto se ha reflejado en la realidad médica a través de procesos de tecnologización y superespecialización, y en ese sentido la ciencia médica acepta que a través de la tecnología se obtendrán avances y respuestas incuestionables en materia de salud (Rillo, 2008).

Estos avances han contribuido al abordaje exitoso de un gran número de enfermedades antes proscritas, sin embargo el progreso no es “desarrollo puro”, sino que ha puesto sobre la mesa nuevas problemáticas. Para McIntyre (Collier & Lakoff, 2005), esta razón tecnológica no está vinculada a un contexto social o cultural específico, tiene un carácter desarraigado de las particularidades de la sociedad sobre la que se utiliza, pero que entra en

confrontación con la realidad humana y, de nuevo, pone sobre la mesa aspectos como las nuevas técnicas de reproducción humana o el diagnóstico preconcepcional.

Estas cuestiones suponen, por ejemplo, la gestión poco responsable de las nuevas tecnologías, el control creciente y manipulación por parte de las compañías farmacéuticas o la falta de participación por parte de los pacientes en sus propios procesos nosológicos. En el caso de las enfermedades genéticas, existen exenciones sobre la información al paciente, lo que supone una sensación de falta de control acerca de la propia existencia.

Foucault delineó los comienzos de los procesos de medicalización en el s. XVIII con la aparición de una figura de autoridad médica, el análisis de la enfermedad desde un discurso “de verdad” mecanicista, la transmutación del hospital en un espacio de medicalización colectiva y la introducción de burócratas como mecanismo de gestión en el hospital. Hablamos por tanto de una institucionalización de la medicina, que se hace Estado a través de la regularización y expedición de títulos oficiales o la creación de espacios oficiales de atención para ejemplificar el proceso por el cual la medicina dejó de ser un oficio liberal y se convirtió, de hecho, en una agencia del Estado Moderno (Foucault, 1980).

Autores como Illich hablan de “*yatrogenia social*” para definir este fenómeno, para ello ejemplifica las formas de concebir la salud y la medicina por parte de la población estadounidense durante la década de los sesenta. Lo que podría concretarse en una fe ciega hacia la medicina: ampliación de la cartera de servicios médicos, posibilidad de injertos o trasplantes así como la esperanza de una disminución del consumo de recursos sanitarios del país si se conseguía disminuir las principales tasas de enfermedad.

Hacia la mitad de la década de los setenta esto se contraponía con la realidad, y los estadounidenses habían tomado conciencia de que la salud depende de factores sociales como el aire, el entorno laboral y la posibilidad de desarrollar enfermedades profesionales. También pudieron comprender que el desarrollo económico en el que se encontraban inmersos potenciaba los

efectos nocivos del ambiente, especialmente en las clases más bajas, el lumpen.

Illich (Opp.Cit. 1975) creía que esto sería el acicate de una “*antimedicina social*”, cuando los individuos tomaran conciencia absoluta de que los tratamientos médicos no sólo no curaban sino que además enfermaban, o tal vez cuando observaran que, a pesar de que cada año las partidas en sanidad eran más elevadas, las tasas de morbilidad no sólo no decrecían, sino que aumentaban por dotar de significado y actitud médica a aquellas situaciones de la vida que en realidad no lo tienen (maternidad, paro o abulia). La medicalización era explicada así como parte de los excesos de los sectores económicos fruto de los procesos productivos e industriales, que también salpicó a la medicina, sobredimensionándola. La solución que se propone sería, ahora sí, la limitación de los recursos y de la producción en el ámbito médico.

Pero tras reflexionar sobre lo anterior, estimo que se trata una revolución social que no se ha producido en términos violentos o radicales, pero que se acrecienta en el momento actual, desarrollándose en base a modelos de atención alternativos, a la sombra de la medicina ortodoxa.

El proceso de medicalización encuentra un sustrato estupendo sobre los cimientos de la globalización, la divulgación de su producción científica a través de las redes de la cibernética y la introducción hoy más que nunca en cada uno de los aspectos de nuestra vida diaria. La súper especialización ha contravenido en una visión parcial, del órgano más que de la enfermedad. Y por otra parte la visión compartimentada de la enfermedad, bajo cánones artificiales, que determinan procedimientos diagnósticos virtuales. Esto se aleja de la visión holística y de la interrelación salud/enfermedad como un continuum que propone actualmente la antropología de la salud (Collier & Ong, 2006). Existen cada vez más voces que acusan al sistema médico de promover un mayor consumo de recursos médicos, a través de la atención a procesos no catalogados en términos fisiológicos como enfermedad. Pero también de aumentar a través de esto el número de enfermedades que padece la sociedad.

Para ello se ampara en el método científico como marcador de validez en el imaginario social, en este sentido, a menudo olvidamos que se trata sólo de un paradigma que puede caer o ser sustituido por otro en cualquier momento pero, si tenemos en cuenta a Popper, resulta que no es irrefutable, sólo que hasta el momento no ha sido rechazado. Hay que tener presente que, además de la metodología empleada para la producción de estas lógicas, existe una dualidad entre sus hallazgos y su autoridad como institución. Siguiendo la óptica foucaultiana (Foucault, 2001), diferentes sociedades tienen diferentes discursos de verdad, en el caso de la sociedad occidental la verdad se centraliza bajo el discurso científico y la institución médica que la produce. Pero dicha verdad se produce y transmite controlada por los mecanismos políticos y económicos (obsérvense la cantidad de estudios financiados por capital de empresas farmacéuticas o la explotación de la información por parte del sector privado en el Proyecto Genoma Humano). Estas dialécticas están ligadas a sistemas de poder, que a su vez establecen un feed-back entre institución médica y resto de instituciones políticas y económicas, de forma que la validan, amplifican y consolidan.

El reto del médico hoy es comprender si existe una posibilidad de cambio en las estructuras que mediatizan los discursos de verdad, no a través de un cambio en la concepción de los destinatarios de su discurso, sino actuando sobre los aparatos de producción de su discurso (Caramés, 2009). Cabe añadir que la racionalidad científica, al erigirse como el metadiscurso verdadero, fuente de objetividad que analiza la realidad al margen de ideologías u opiniones individuales, se interpreta en el momento actual como la realidad misma. Y de ello emana su poder, aunque sí que está cargada de intereses particulares y parciales en virtud de la mediatización económica a la que ya me he referido. En el caso particular de la genómica, la información contenida en el DNA es un constructo teórico que tiene su equivalente en la realidad, pero que no es algo físico que se parezca a la manera en la que hemos concebido la realidad hasta este momento.

En discrepancia con los argumentos del Modelo Médico Hegemónico surge la Antropología médica, que ya en sus orígenes a finales del s. XIX desde el darwinismo social, realizó aportaciones a la disciplina médica. Sin

embargo su ruptura con las ciencias naturales, y su inclusión dentro del ámbito de las ciencias sociales supuso un divorcio entre ambas disciplinas hasta finales de los años sesenta.

La Antropología especializada en el ámbito médico trata de abordar la dimensión social y relativa a los procesos históricos que se haya en la raíz de la enfermedad, los cuáles han sido ignorados por el modelo médico ortodoxo. Entre los acontecimientos intelectuales que marcaron una línea de reflexividad entre la medicina y la antropología, Martínez (2008) apunta algunos aspectos por los que en la década de los cincuenta la metodología médica sufre un viraje hacia la metodología de las ciencias sociales. Estos podrían ser:

- La aparición de los estudios sobre el impacto del aislamiento social y la psicopatología en la distribución de la esquizofrenia realizados por la Escuela de Chicago. *“La carrera moral del paciente mental”* (Goffman, 1984) supondrá el estudio de la influencia de los contextos sociales en las enfermedades consideradas orgánicas.
- El florecimiento de los análisis de personalidad y cultura.
- Las aportaciones en la configuración de la corriente etno-médica de Rivers y Clement a través de la clasificación de la enfermedad como un sistema de magia y tabúes.
- La instauración a partir de los años cuarenta de programas de prevención y el auge de las políticas de salud pública a través de organizaciones internacionales como la OMS.

En cualquier caso la separación de la medicina y la antropología dio lugar a lo que se ha denominado folklore médico, pero también dejó un espacio muy alentador ocupado por la medicina social. Estos, a la postre, son los medios a través de los cuáles el modelo subalterno se rearma en contra de las teorías del modelo hegemónico.

En este sentido, la medicina social a finales del s. XIX apareció como contrarrespuesta a la biomedicina, poniendo en duda el protagonismo concedido a la biología y cuestionando la asocialidad en el proceso mórbido. Pese a lo prometedor de su discurso, que aunque mantenía los principios de causalidad también encontraba motivos dinámicos entre lo social y lo biológico,

no llegó traspasar las fronteras de paradigma científico establecido. Grothjahn afirmó que *"la higiene social es una ciencia normativa al tratar los hábitos higiénicos entre grupos de personas viviendo en las mismas condiciones espaciales, temporales y sociales; y que, como ciencia descriptiva, intentará con la estadística, la economía y la política conformar un pensamiento científico integral"* (Ocaña, 1993:49). Sus actuaciones se centraron en las enfermedades más frecuentes (a las que concedió mayor importancia social), las situaciones en las que aumenta su incidencia y el estudio demográfico de la etiología social de las enfermedades.

Pese al uso de la palabra social y el intento interdisciplinar de la corriente higienista social, su praxis continuó basándose en demasiados datos y estadísticas. No trascendió del paradigma científico médico, por lo que el uso de la palabra *social* no fue suficiente para darle un lavado de cara a la disciplina y hacerla más holística. Lo que destaca otro rasgo característico: la medicina facultativa no se siente cómoda utilizando modelos ajenos a su disciplina (Comelles & Martínez- Hernández, 1993).

Atendiendo a todo lo expuesto, la Antropología Médica defiende el historicismo y la socialidad de los procesos mórbidos. Éstos se fundamentan en la aparición de las *"dimensiones sociales del enfermar"* abordando los motivos sociales que envuelven la enfermedad. Esto supuso dejar de lado la dualidad cartesiana que oponía *"disease"* (enfermedad orgánica o cuerpo) e *"illness"* (experiencia subjetiva de enfermar o mente), estableciendo Twaddle (1981) la dimensión *"sickness"*, que aborda las representaciones simbólicas del proceso de enfermar. Sickness comprende aspectos como la concepción de la propia enfermedad por parte de los demás y los procesos de estigmatización que pueden llegar a suponer ciertas enfermedades en determinados entornos sociales.

En todo este contexto, entendemos que la Antropología de la Salud a través de su cosmovisión y de las dimensiones culturales de la enfermedad, aporta respuestas satisfactorias a fenómenos como el alcoholismo o el consumo de sustancias tóxicas, allí donde la empiria y el tratamiento biomédico no se sustentan bajo la lógica del discurso hegemónico. Además define la crisis

en los sesenta del modelo biomédico a través de hechos como el aumento de la iatrogenia inducido por el aumento de su demanda y praxis, el fracaso de los planes de salud para el Tercer Mundo iniciados en la década de los cuarenta, el aumento de las tasas de morbilidad en los países del Primer Mundo pese a la implantación del modelo biomédico o el inconformismo-frustración social ante una medicina capaz de paliar los síntomas y de descubrir la etiología de la enfermedad, pero que no llegó a conseguir aportar calidad de vida a los enfermos crónicos (Opp. Cit. Comelles & Martínez- Hernández, 1993).

En mitad de este escenario crítico se produce en 1978 la concreción de doce puntos en la Conferencia de Alma Ata, donde se pretendía extender globalmente el concepto de Atención Primaria y definir las funciones de los agentes implicados en los procesos de salud (profesionales sanitarios, políticos y multinacionales), dando respuesta así a la demanda de una mayor participación de la ciudadanía en la gestión de la salud, bajo el lema “Salud para todos en el año 2000” (Opp. Cit. de Alma Ata, 1978).

Entre las principales aportaciones, redefinieron el concepto de salud y lo catalogaron como un derecho humano, abordaron la salud como un proceso socioeconómico embebido en el Nuevo Orden Económico Internacional, definieron el marco de actuación de la Atención Primaria e incorporaron aspectos como la vacunación, la planificación familiar y el control del agua o los alimentos.

Sin embargo este proyecto no se llegó a concretar, reprochando sectores críticos la existencia de falta de voluntad médica y política. Se adujo además que sólo se aumentó la brecha entre las diferencias en cuánto atención sanitaria entre ricos y pobres.

Retomaré aquí las ideas de Illich (Opp. Cit. 1975) acerca de una contrarrevolución de la ciudadanía contra el sistema médico ortodoxo. En realidad es algo que desde la conferencia de Alma Ata, incluso mucho antes, está ocurriendo, y cuyo culmen está siendo la concepción médica New Age, que se desarrolla a partir de la Ayurveda o el Reiki, entre otros. Todo esto ocurre en un proscenio de contestatarismo, cuestionamiento de la autoridad debido al fracaso de la política en todos sus ámbitos (economía, salud,

educación), caída del Estado de Bienestar y sustitución por políticas de corte neoliberal que buscan autorresponsabilizarnos de nuestra salud (y de los costos por ella generados). Esto ha aumentado el valor de la experiencia individual y lo trascendental de la subjetividad, enraizándose íntimamente con las tesis de la modernidad reflexiva de Beck (Opp. Cit. Beck, 1992). Se puede inferir como el discurso médico científico está siendo cuestionado, y las elecciones individuales se realizan poniendo en juego discursos de conocimiento popular o la propia vivencia íntima.

Resulta paradójico que si bien a lo largo de todo el texto he ido determinando las formas en las que la medicina ortodoxa está ordenando nuestra existencia, debemos concluir que los mismo mecanismos por los cuáles se valida su discurso (sobre producción y sistematización del corpus de conocimientos, y posterior divulgación), sea también el mecanismo por el cual las personas comienzan a reconsiderar la veracidad de éste y a dar validez a sus formas particulares de interpretación y elaboración abstracta de sus padecimientos, así como las formas de afrontamiento alternativas (Opp. Cit. Beck, 1998) que parecen configurarse en torno a los modelos de “*sociedad reflexiva*”.

No es el propósito de este trabajo juzgar la efectividad o validez de las distintas prácticas médicas, aunque esta pluralidad asistencial sí que está produciendo una crisis del modelo biomédico debido en gran parte a las posibilidades de la economía de la información. Entra en juego aquí la definición de “*biocomunicabilidad*” (Briggs & Hallin, 2010) como conjuntos de normas y reglas que atañen a la producción y circulación del conocimiento médico experto hacia la población en materia de salud.

Así por ejemplo encontramos que durante la pandemia del H1N1 la ciudadanía apeló sus derechos de salud, a la vez que exigía sistemas de redes de vigilancia globales en nombre de la seguridad. En esta ocasión se generó una concepción ambivalente del virus, por una parte la OMS elevaba diariamente los niveles de alerta por gripe porcina y los Estados se proveían de millones de dosis de Tamiflu, mientras en debates televisivos o blogs de expertos se decía que la mutación del virus no había sido tan grave como en

otras crisis anteriores. Todos los actores interactuábamos en torno a lógicas contradictorias: se hacían campañas de vacunación a los sectores de riesgo, pero desde las facultades de ciencias sanitarias se nos instaba a los profesionales a no vacunarnos. Como si se estuviera buscando un equilibrio entre un estado de alerta, concepción de riesgo, pero a la vez se intentara evitar caer en la histeria colectiva. En este sentido la revista Times afirmó que *“sin los medios de comunicación el público sería peligrosamente inconsciente del brote de gripe porcina, pero sin la sobresaturación y exceso de cobertura por parte de la red de alta velocidad y las televisiones por cable, el público no estaría tan histérico.”* La información era enviada desde todas las direcciones: el presidente Obama, los periodistas, blogs y artículos en la web... En este sentido cabe destacar la disrupción de los mecanismos clásicos de divulgación de los discursos de verdad, así como la fragmentación y multiplicidad de éstos. El acceso al conocimiento es en el momento actual es el tecleo de una enfermedad en Google o Yahoo (Briggs & Nichter, 2009). Otros autores ejemplifican este cambio en la transmisión de discursos de saber experto, a través de las nuevas formas de televisión que teatralizan las terapias psiquiátricas, que relativizan y fragmentan los distintos discursos de salud (Colón, 2007). En esta misma línea hay voces que apuntan que la naturalización y visualización en términos de teatralidad de las terapias, incluso de la enfermedad, son el subterfugio de engranajes de control social a través de la identificación o la alerta.

La sobreproducción de información biomédica y su transmisión a la sociedad a través de los medios de comunicación supone una nueva forma de racionalidad, a través de la cual los individuos modulan su conducta de acuerdo con los nuevos avances de la medicina. Por otra parte, pone de manifiesto las diferencias sociales en la configuración del marco neoliberal, ya que el acceso a dicha información no es homogéneo, para Breilh (Briggs, 2006) este hecho traspasa lo comunicacional y se concreta en el status social: las posibilidades de acceso a dicha información suponen posibilidades en cuanto al uso de dicha información, posibilitando *“un poder simbólico”* para quien la recibe.

Los medios de comunicación (Briggs & Hallin, 2007) actúan de hecho como mecanismos tecnológicos de la biopolítica, que a través de sus

atribuciones educativas e informativas son capaces de penetrar en la construcción de la subjetividad y autorregular las conductas del cuerpo social, esto es la “*gubernamentalidad*”. Esta biocomunicabilidad influye en las nuevas formas de asociacionismo o la formación de identidades colectivas (*biosocialidad*), en torno a un problema de salud. Las características que redefinen el pensamiento y las demandas de esta nueva ciudadanía y ordenación biosocial serían (Palacios & Navas, 2013) la disrupción y la diversidad de discursos validados en torno a la salud (pluralismo asistencial), cuya producción se relaciona con la facilidad de acceso a todo tipo de información. Esto también redefine la figura y la autoridad de los expertos, así como las actuales relaciones que se establecen entre los gobiernos y las instituciones sanitarias (procesos de privatización que a su vez excluyen a una parte de la ciudadanía o a individuos foráneos).

Cabe destacar aquí los procesos de “exacerbación de lo individual” reflejados en las prácticas del yo, cuyo discurso se nutre de las nuevas fuentes de conocimiento y repercute en cómo gestionamos nuestro propio cuidado y el de los que nos rodean. Los medios de comunicación están participando activamente en la creación de lo que Rose (Barry et al. 1996) define como “*ciudadano activamente responsable*” a través de discursos que nos responsabilizan directamente de nuestra salud. Esta idea se engarza con las tesis de Colón sobre la “*teatralización de la enfermedad*”, ya que los medios de comunicación vinculan su información a aspectos con los cuales nos identificamos. El reconocimiento por parte de nuestra subjetividad de dichas lógicas, permite la interiorización del mismo, mediatizando nuestros procesos de toma de decisiones individuales, y actualizando los mecanismos de perpetuación de las formas de biopolítica contemporánea.

2.2. La emergencia del paradigma genético/molecular: expectativas y peligros

2.2.1. Proyecto genoma Humano y la metamorfosis del paradigma médico

En 1990 se inicia el Proyecto Genoma Humano, que consistió en una investigación científica cuyo objetivo principal era el mapeo completo y la

secuenciación del DNA humano. Se identificaron los alrededor de 25000 genes que estructural y funcionalmente se hallan en los 23 pares de cromosomas humanos. Dicho proyecto se dotó con 3000 millones de dólares, y el plazo inicial era completar la secuenciación en septiembre de 1995.

En el año 2001 surge la publicación por parte de Nature y Science de la secuenciación definitiva del genoma humano con más de un 99% de fiabilidad. No se consiguió finalizar hasta en el año 2006, cuando gracias a la colaboración de dos equipos y el uso de dos técnicas diferentes, se completó la secuenciación del último cromosoma humano. El investigador principal fue el Dr Francis Collins, quién dirigió el grupo público. Por otro lado, la empresa Celera Genomic se encargó de un grupo de iniciativa privada, siendo ésta la primera en concluir el proceso de mapeo.

El trabajo se planificó en tres líneas principales que consistieron en (Pierce, 2009):

- 1) Conseguir desarrollar y perfeccionar los métodos de secuenciación y análisis molecular y la secuenciación de DNA:
- 2) Cartografiar el genoma, tal y cómo hacemos con un mapa geográfico, de forma que una vez ordenados los clones de DNA obtenidos se pudieran secuenciar.
- 3) La secuenciación del genoma mediante los clones de DNA con una tolerancia de inferior de un error por cada 10000 pares de bases estudiadas.

El proceso necesario para proceder a la secuenciación consiste, en primer lugar, en generar una cifra de clones de DNA que sean capaces de aparearse con la región problema. Posteriormente estos clones se secuencian y ensamblan para, finalmente analizar los pares de bases que conforman la secuencia obtenida. A través de nueva tecnología informática (biotecnología) y de la genética molecular se pueden identificar los genes que se localizan en dicha secuencia.

La secuenciación del DNA empleó dos técnicas diferentes:

- La técnica “top-down”, o método Sanger que consiste en el uso de didesoxinucleótidos que no tienen uno de los grupos hidroxilo, de forma que cuando uno de éstos nucleótidos se incorpora a la cadena, la hebra de DNA no puede continuar elongándose ya que necesita un extremo 3’ para poder añadir el siguiente nucleótido, y así continuar su elongación (Solari, 2004). Esta técnica fue la que llevó a cabo el grupo dirigido por el Dr Francis Collins desde la estrategia pública.
- La técnica utilizada por Celera Genomic fue la estrategia “Botton- up” que consiste en secuenciar al azar todo el genoma sin necesidad de realizar una cartografía previa, por lo que resulta un método más eficiente. Para ello se fragmentan los cromosomas humanos de forma aleatoria, se clonan y se observa la cantidad de marcas físicas que presentan. Los DNAC (fragmentos de DNA clonado) que tienen varias marcas compartidas son aquellos que se solapan estructuralmente, por lo que posteriormente pueden ordenarse dichas marcas, y de este modo proceder a estudiar su secuencia (Virgili & Toabada, 2006).

2.2.2. Dimensiones bioéticas del Proyecto Genoma Humano: acerca de los derechos humanos del genoma y la creación del ELSI

Por supuesto, la culminación satisfactoria de este proyecto ha tenido en primer lugar una serie de impactos directos, tanto positivos como negativos y ha sido una empresa cargada de aspectos polémicos y controversias éticas desde el principio. Esto se puede deducir a través de la redacción en el año 1997 por parte de la UNESCO (años antes de que el PGH se hubiera concluido), de la “*Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*”. Y también por la creación del “*Ethical, Legal and Social Implications Research Program*” (ELSI), por parte del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano, de Estados Unidos en 1990 (Santos, 2004).

La Declaración Universal sobre el Genoma Humano se compone de 25 artículos dónde se abordan aspectos tales como:

- La dignidad humana y el genoma.

- Los derechos de las personas como elementos contenedores de genes.
- Los proyectos e investigaciones sobre el genoma y el derecho universal de todas las personas a acceder a la información que de él se extrae.
- La regulación legal del futuro ejercicio científico con el genoma, así como los aspectos éticos que se derivan de su desciframiento.
- La difusión y solidaridad entre Estados, para que este conocimiento científico sea universal, haciendo factible resolver el abordaje de enfermedades genéticas y padecimientos hasta el momento poco estudiados por su origen genómico.

Cabe destacar el Artículo 5 (DUPGH, 1997):

- “(a) Una investigación, un tratamiento o un diagnóstico en relación con el genoma de un individuo, sólo podrá efectuarse previa evaluación rigurosa de los riesgos y las ventajas que entrañe y de conformidad con cualquier otra exigencia de la legislación nacional.*
- (b) En todos los casos, se recabará el consentimiento previo, libre e informado de la persona interesada. Si ésta no está en condiciones de manifestarlo, el consentimiento o autorización habrán de obtenerse de conformidad con lo que estipule la ley, teniendo en cuenta el interés superior del interesado.*
- (c) Se debe respetar el derecho de toda persona a decidir que se le informe o no de los resultados de un examen genético y de sus consecuencias.*
- (d) En el caso de la investigación, los protocolos de investigaciones deberán someterse, además, a una evaluación previa, de conformidad con las normas o directrices nacionales e internacionales aplicables en la materia.*
- (e) Si en conformidad con la ley una persona no estuviese en condiciones de expresar su consentimiento, sólo se podrá efectuar una investigación sobre su genoma a condición de que represente un beneficio directo para su salud, y a reserva de las autorizaciones y medidas de protección estipuladas por la ley. Una investigación que no represente un beneficio directo previsible para la salud sólo podrá efectuarse a título excepcional, con la mayor prudencia y procurando no exponer al interesado sino a un*

riesgo y una coerción mínimos, y si la investigación está encaminada a redundar en beneficio de la salud de otras personas pertenecientes al mismo grupo de edad o que se encuentren en las mismas condiciones genéticas, a reserva de que dicha investigación se efectúe en las condiciones previstas por la ley y sea compatible con la protección de los derechos humanos individuales.”

Este artículo supone, en mi opinión, la antesala de la realidad en la que nos encontramos en la actualidad. En 1997, los organismos internacionales ya eran conscientes de que el Proyecto Genoma Humano supondría mucho más que cualquier otro avance científico aislado y estaba íntimamente ligado a un cambio en las concepciones sociales del riesgo. Esta nueva tecnología consistía en la posibilidad de obtener información sobre nuestra fisiopatología directamente de nuestro DNA, y lo más importante: esa información no se refería sólo a un padecimiento actual. Esto ponía sobre la mesa una constelación de posibles patologías a desarrollar a lo largo de nuestra vida que venían directamente codificadas en nuestros genes, y era posible que la sociedad no estuviera del todo preparada para recibir dicha información.

El otro artículo importante que me gustaría exponer aquí, y que desarrollaré más adelante, es el Artículo 6:

“Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos humanos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad.”

Esto suponía el preludio de debates tan vigentes como la discriminación o las nuevas formas contemporáneas de segregacionismo y xenofobia. Por lo que fue el principal acicate para que se fundara el ELSI (*Ethical, Legal and Social Implications Research Program*) en el año 1990. Las principales competencias de este programa fueron (Collins, Patrinos et al. 1998): estudiar las fuentes de financiación de los futuros estudios genéticos, el análisis de cómo efectuar la introducción de la tecnología genética en los sistemas de Salud Pública, plantear las relaciones gen/ambiente en contextos no hospitalarios y explorar las nuevas perspectivas bioéticas. Una última atribución

importante era el estudio de la comprensión/uso de la información genética, aspectos étnicos/raciales y distribución de frecuencias de uso de los servicios de genómica y su impacto sociopolítico y económico.

Desde el inicio del proyecto los científicos ya detectaron que era probable que la información desvelada fuera usada de forma negativa, por tanto era necesario entender y dar respuesta a los posibles dilemas que podía generar esa información en la sociedad globalizada. En relación a lo anterior se han sucedido los ejemplos de malas prácticas a este respecto. En Inglaterra, dónde existió desde 1995 un gran vacío legal respecto a las técnicas de biología molecular, incluidas las técnicas de clonación humana, las compañías aseguradoras comenzaron a implantar pruebas genéticas para el contrato de sus pólizas (Miralles, 1997). Pero el impacto debemos valorarlo especialmente en aquellos países que no tienen cobertura sanitaria pública, y en las nuevas formas de discriminación en el acceso a los recursos disponibles.

2.2.3. El derecho a la propiedad intelectual del DNA humano

Otra de las problemáticas que ha contraído la secuenciación del genoma humano ha sido la demanda de patentes intelectuales por parte de algunas compañías privadas. Surge la disyuntiva de si el material genético es propiedad de alguien o es susceptible de ser inscrito en un registro de propiedad intelectual. La postura de la UNESCO es rotunda en su primer artículo de la Carta de los Derechos Humanos y del Genoma, exponiendo que el Genoma Humano es patrimonio de la humanidad y por tanto no puede ser expuesto a la mercantilización. En este sentido se cuestiona también la forma, ya que una patente se concibe como (Bergel, 1993) *“un invento, algo innovador y creativo, con aplicaciones prácticas en la actividad económica y que no vaya contra la moral y el orden público”*. La biotecnología ofrece lagunas legales acerca de *qué* puede llegar a ser un invento, tal es el caso de los alimentos transgénicos y las patentes. No obstante la patente de una secuencia descifrada en el seno del PGH no sólo no aporta nada novedoso, sino que su descubrimiento se ha basado en los trabajos previos de Watson y Crick (1953).

Encontramos una postura antagónica en Estado Unidos, dentro de un marco de liberalismo económico. Debemos tener presente que el Proyecto Genoma salió adelante gracias a tecnología e inversión del sector privado. En la actualidad, Celera Genomic (la firma que financió el PGH) afirma que, los genes no son equiparables a cualquier forma de vida ni a la vida misma. Y añade que los genes no son patrimonio exclusivo del ser humano, ya que son compartidos por multitud de seres vivos, por lo que en su opinión no hay conflicto ético ni legal. De forma que para ellos los genes representan simplemente una información que debe ser protegida, ya que se ha extraído con capital privado. De acuerdo con estos argumentos, la Oficina Nacional de Patentes de EEUU (Bergel, 2013) equiparó las patentes de moléculas de DNA con las de moléculas químicas de uso industrial. Los argumentos que esgrimió fueron que la patente “*al inventor original*” devolvería parte del capital invertido y estimularía a los investigadores a trabajar alrededor de esa patente. Produciendo por un lado una concepción “material” del gen, y por otra parte restando protagonismo al investigador, dando un papel central al inversor como protagonista de la patente.

Esto plantea otro nuevo debate ético, y delinea los aspectos al hablar de una revolución en el escenario, y en las formas de concebir el conjunto medicina/ salud/ enfermedad por parte de esta nueva “ciudadanía biológica”. Otros ejemplos son casos de científicos europeos que han tomado muestras de DNA de poblaciones indígenas y con un mero trámite han conseguido patentarlo. Sea como fuere, la realidad es que actualmente varias empresas multinacionales dedicadas a la medicina y farmacogenómica han solicitado formalmente la patente de más de 10000 secuencias de DNA humano. Por supuesto esto está muy vinculado al futuro desarrollo de terapias génicas, especialmente en el ámbito de ciertas enfermedades raras, siendo estas compañías las que fijaran los precios y por tanto el acceso a estos tratamientos (podemos recordar ejemplos como el Sovaldi) (Aparisi- Miralles, 2002).

2.2.4. La Medicina Genómica: aplicaciones del proyecto genoma humano

El desciframiento del código genético humano ha supuesto el surgimiento de un nuevo campo de actuación dentro de la disciplina médica, dando lugar al desarrollo de la Medicina Genómica. Ésta se define como *“el uso rutinario de los métodos de análisis genómico directo de DNA con la finalidad de mejorar la atención médica (...) con capacidad de predecir y prevenir diversas enfermedades comunes como el cáncer o la hipertensión”* (Lisker, 2004). Cabe destacar que el campo de estudio de la genómica se encontró circunscrito durante muchos años al espectro de la investigación científica, siendo muy costosa tanto en tiempo como en dinero. En la última década, la secuenciación del genoma permitió a la genética trascender, para aplicarse a secuencias específicas de pacientes y determinar su significado fisiológico o patológico, de forma rápida y sencilla, instalando el laboratorio en el medio intracelular y pudiendo actuar directamente sobre las instrucciones depositadas en el núcleo. Esto ha incrementado los campos de aplicación de esta subdisciplina, siendo uno de los principales pilares del crecimiento de la medicina en el futuro. Estos avances de la medicina genómica han tenido un impacto muy positivo y revolucionario en la escena de la medicina del s. XXI, dentro de las bondades que ha aportado el desciframiento del código genético humano, y por ende, de la medicina genómica encontramos (Vidal, 2001):

- ♦ El desarrollo de bases de datos con toda la información de las secuencias del DNA humano, con las que se podrán comparar rápidamente y resolver problemas que afectan directamente a la estructura y función celular (Por ejemplo OMIM).
- ♦ Nuevas formas de identificación, como el desarrollo del documento de identidad genético que pueden tener implicaciones en las nuevas formas de orden y legalidad.
- ♦ Posibilidad de determinar secuencias predisponentes al desarrollo de ciertas patologías, dónde su temprana detección pueda suponer un beneficio frente al inicio y evolución de éstas. También se ha apuntado a que estas mismas secuencias podrán servir para seleccionar ciertas aptitudes, por ejemplo en una entrevista laboral.

- ♦ Posibilidad de curar ciertas enfermedades a través del desarrollo de terapias génicas específicas.
- ♦ Posibilidad de selección de gametos, es decir, selección de material genético sano en individuos portadores para evitar pasar la enfermedad a la descendencia. En este sentido algunas voces hablan de prácticas eugenésicas, aunque esto se ha concretado en el presente en las nuevas formas de “diagnóstico genético preconcepcional”.

Esto ha puesto de manifiesto una serie de aspectos deontológicos y legales que deben ser abordados. Es inevitable hacer un ejercicio de reflexividad acerca de qué está ocurriendo, acerca de las nuevas realidades que están experimentando los colectivos sanitarios y de pacientes. Así como de la emergencia de una nueva ciudadanía biológica o “biosocialidad” que se siente con obligaciones y exenciones sobre su salud/ enfermedad.

2.2.5. Medicina genómica y nuevas dimensiones del concepto de riesgo y enfermedad

Si observamos las directrices que proponía la UNESCO en los usos y prácticas derivadas de la información del genoma, destaca el derecho universal al conocimiento. Es este sentido, se afirma que la información debe ser accesible para que el mayor número de personas posible se pueda beneficiar de ella. Uno de los puntos importantes para esto ha sido la creación de páginas webs dónde una persona con mínimos conocimientos puede acceder a todo un banco de secuencias DNA, son ejemplos de esto OMIN, Genome Database o Genbank.

Aparecen atributos de este nuevo escenario como es el de la “biocomunicability” o biocomunicabilidad, que es una de las herramientas del biopoder contemporáneo. Esta biocomunicabilidad (Briggs & Nitcher, 2009) permite crear escenografías donde interrelacionan la biosocialidad, la figura de los expertos y los poderes políticos estatales. Esta nueva forma de comunicar los discursos científicos ha sido posible gracias a Internet y a la formación de la aldea global. Siendo la red un lugar de conciencia común, un imaginario

colectivo contemporáneo que funciona como el “sistema nervioso” de la sociedad.

Siguiendo esta línea autores como Rose (Rose, 2001), explican que el desarrollo de la genética tiene un papel central en las nuevas concepciones de riesgo por parte de la sociedad, así como una serie de consecuencias éticas y sociales que exceden el ámbito biomédico y se han colocado en el centro de la política y la opinión pública. Ilustra esto a través de la discusión sobre la propiedad intelectual de tejido humano o de los genes, así como en la legalidad y el código penal. El dualismo *normalidad/patología*, que clásicamente había regido el paradigma médico hegemónico, se transmuta en estrategias de probabilidad y concreción de cuánto de posible es que tengamos esto o desarrollemos aquello. Esto coloca en la escena médica actual conceptos como “paciente presintomático” o “consejo genético” como nuevos actores de esta realidad. Surge así la posibilidad de que el daño pueda ser corregido o administrado, nos encontramos ante una economía política de la vida y del riesgo.

Esto se sostiene sobre las tesis de que, en el panorama de la genómica actual, la biopolítica concede un protagonismo capital a la concepción de riesgo. De esta forma distingue tres formas principales de riesgo (Rose, 2001): hábitats de riesgo, grupos de riesgo e individuos de alto riesgo.

Riesgo Hábitat: según el cual se identifican y gestionan los factores de riesgo asociados al ambiente, como fue característico del s. XIX en torno al nacimiento de la Salud Pública. Se contemplan aquí las prácticas y usos políticos encaminados a disminuir la mortalidad y la morbilidad, a través de modificaciones sobre la contaminación, el alcantarillado. Incluso la arquitectura y distribución de los hogares o los planes urbanísticos de las ciudades.

Grupos de riesgo: esta lógica se implantó a finales del s. XIX y ha seguido vigente en el momento actual. Se trata de la delimitación de perfiles de riesgo en torno a variables probabilísticas y epistemológicas. Algunos ejemplos los encontramos en las tablas ponderales pediátricas o las tablas de riesgo cardiovascular de Framingham, dando legitimidad a las prácticas de la medicina preventiva en torno a tres mecanismos de actuación: intervenciones

preventivas en aquellos individuos que presentan un T- score de alto riesgo a través de lo que llamamos hoy “cambios en los hábitos de vida”. El segundo tipo de forma de control se encuentra en el campo de la conducta: tras un episodio violento inicial, ciertos individuos pueden someterse a un estrecho control para contrarrestar una futura conducta delictiva, o un padre con rasgos encuadrados en perfil de abusador sexual puede ser sometido a una prisión preventiva si confluyen informes o testimonios acerca de esto. El tercer mecanismo de inspección de los grupos de riesgo se refiere a nuevas prácticas de marginación. Una vez construido un perfil de riesgo, los que presentan dicho perfil son excluidos de beneficios o servicios a los que, si es posible, el acceso de aquellos individuos que no presentan dicho perfil. Esto supone la exclusión en el acceso a un determinado puesto de empleo, la realización de una póliza de seguro o incluso a una vivienda.

Es importante subrayar que la inclusión de individuos en grupos de riesgo en base a criterios probabilísticos no es infalible, pudiendo darse el caso de falsos positivos y negativos. Y su traducción respecto a riesgo clínico en términos genéticos se traduce en la vulnerabilidad, la realidad de que el individuo porta secuencias genéticas defectuosas. Esto implica también la posibilidad de actuar sobre esos grupos a través de una suerte de violencia biológica, mediante la selección de poblaciones o directamente prácticas eugenésicas. Y a su vez modifica indefectiblemente la concepción fija de la enfermedad, el destino biológico de los seres humanos ya no es inamovible y por lo tanto la realidad genética dota de dinamismo las posibilidades de abordaje. Se puede actuar directamente sobre los códigos que rigen la enfermedad y estos discursos prometen incluso eliminarla. La “normalidad” que desde el s. XVIII ha promovido la medicina ortodoxa ya no es un estado que alcanzar o mantener, sino que es posible actuar sobre él, mejorarlo y reproducirlo de forma sistemática a través del discurso molecular. Pero también es importante entender que incluso en enfermedades genéticas fijas, como es el caso de la Enfermedad de Huntington nos movemos en un modelo de probabilidades, e incluso cuando el diagnóstico supone el desarrollo inevitable de la enfermedad; no podemos determinar cómo, cuándo y en qué estadio de gravedad.

Individuos de alto riesgo: este grupo lo configuran, en especial, aquellos individuos que presentan susceptibilidades genéticas incorregibles, y que se ven inmersos en un circuito de exclusión. Para ello Rose se vale de ejemplos como el aborto terapéutico por malformación o la castración química en individuos que presentan rasgos de propensión hacia la violencia sexual. Incluso en algunos estados de EEUU, un individuo documentado mediante test sobre esto, al que se le ofrece la terapia química y la rechaza, en un juicio esta situación de no elección podría ser considerada como un agravante, y acabar en pena de muerte.

En relación a la irrupción de la genómica y la construcción de nuevos discursos se extrae que la medicina ha dejado de ser anatomía y fisiología, pues en nuestros días el milagro de la genética se engendró gracias a la bioinformática y al desarrollo de isótopos, contadores de centelleo y espectrómetros de masas. El nuevo idioma de la medicina se nutre de acepciones como código, secuencia o información. En palabras del Nobel Walter Gilbert, la naturaleza humana se limitaría a una suerte de individuo que saca un CD del bolsillo y dice *“He aquí el ser humano que soy yo”*.

Y es por este salto conceptual en la forma de ver al ser humano, que pasa de estudiarse como un cuerpo capaz de enfermar, a una proteína con una función defectuosa. Rose (2001) hace una crítica a la equiparación de un gen con el proceso de enfermedad, de lo que se deduce una nueva forma de concepción simbólica de la enfermedad para la sociedad de la genética. Por ello afirma que el desarrollo de la genómica no ha sido sólo un gran evento científico, sino también tecnológico y político.

2.2.6. El consejo genético: la urgencia de contener el impacto de la información

El Consejo genético surge como figura mediadora en la transmisión de los resultados de pruebas de diagnóstico genético a los pacientes. La información genética es considerada y regulada jurídicamente en España como cualquier otro tipo información médica (Jiménez, 2006), aunque sí que se tiene en cuenta que tiene implicaciones especiales que se sitúan entre el derecho a la

confidencialidad del paciente y los intereses particulares de terceros. Esta singularidad de la información genética se debe a su capacidad de predicción, incluso en individuos asintomáticos que no presentan síntomas. Tras las pruebas de diagnóstico genético, la información obtenida abarca aspectos como (Casabona, 2002) la herencia de enfermedades monogénicas/poligénicas, rasgos étnicos o estado de salud física y psicológica, que van a afectar tanto a la esfera psíquica del paciente como a sus relaciones sociales (desde la reproducción electiva a sus relaciones sociales y familiares).

El consejo o asesoramiento genético supone el traspaso de información médico paciente, aunque algunos tratados de genética médica lo definen como “un proceso educacional” (Delgado, 2009). Se produce tras la realización de estudios o pruebas citogenéticas, en el contexto del posible o establecido padecimiento de una enfermedad hereditaria, o también para el estudio de transmisión y planificación preconcepcional.

Son indicaciones del consejo genético (Opp. Cit. Pierce, 2009):

- ✓ Existencia de una enfermedad hereditaria en la familia (caso prototipo E. de Hungtinton).
- ✓ Estudio de progenitores con un hijo que tiene una enfermedad genética, defecto congénito o anomalía cromosómica.
- ✓ Gestante añosa (recomendaciones de asesoramiento genético si mayor de 35 años).
- ✓ Pareja consanguínea (primos, hermanos).
- ✓ Pareja con dificultades para concebir.
- ✓ Gestante que ha tenido una exposición a teratógenos.
- ✓ Ambos progenitores son portadores de una enfermedad recesiva.

La finalidad del Consejo genético es que la recepción de dicha información sea lo menos traumática posible para el paciente y familia. Un rasgo fundamental del Consejo Genético es no ser directivo, lo que implica aumentar la autonomía del paciente y respetar el sistema cultural, así como la discrepancia de valores entre médico y paciente.

Sin embargo existen otros aspectos del Consejo Genético como son el derecho a saber, y el derecho a no saber (Rasmussen & Alonso, 2002). De forma que existen consultas estatales en países como Austria que realizan cribados para el Síndrome de Li-Fraumeni o para el cáncer colorrectal no polipósico hereditario, de forma muy rutinaria (Hadoth, 2011). Cabe ahora preguntarse, ¿Cómo pueden ejercer los pacientes el derecho a no querer saber? En este sentido, la explicación del caso austríaco se basa en una cuestión de ahorro: es mucho más barato realizar una prueba genética que los seguimientos radiológicos e instrumentales (normalmente de unos veinte años hasta el desarrollo de la enfermedad) y se reconoce la idea de una “*medicalización de la genómica*”. Cuando la enfermedad es grave o las probabilidades de sufrirla son elevadas, las preguntas acerca de sus preferencias de elección así como la autonomía en la toma de decisiones se dejan de lado. Además se anima a los pacientes a que hablen con sus familiares directos para que sepan que pueden estar afectados, es por ello que parece que el derecho “*a saber*” y “*a no saber*”, así como el carácter no directivo, son los puntos más frágiles de cuantos dilemas éticos plantean los estudios genéticos.

Una de las problemáticas que encontramos ya en la definición de Consejo Genético, es que la atención se centraliza en “*la información*” que se transmite, en detrimento de la figura del paciente. Esto puede extraerse de manuales de formación médica:

- “*El consejo genético es un proceso dinámico centrado en la información genética*” (Gretacós, 2007).
- “*El consejo genético es un proceso comunicativo mediante el que se le transmite a los aconsejados toda la información necesaria para que conozcan su enfermedad (...)*” (Tamames & de Vega, 1997).
- “*Consejo genético es el proceso por el cual los pacientes o sus parientes con riesgo de una enfermedad de carácter hereditario son advertidos de las consecuencias de padecer una enfermedad*” (Harper, 1990).

- *“El Consejo o Asesoramiento Genético es un proceso de comunicación que se realiza en el ámbito del acto médico, en el cual se entrega información acerca de las características de las afecciones genéticas, los riesgos de ocurrencia y de recurrencia y los impactos familiares que ellas producen”* (Santos, 2004).

En este sentido, creemos que tal vez el consejo genético ha desplazado demasiado su atención sobre las bases biológicas de la patología genómica. Organismos sanitarios internacionales como el *“American Advisory Committee on genetic testing”* en 1998, y la *“American Society of Clinical Oncology”* en el año 2003, recomendaron un abordaje multidisciplinar que incluyera la figura de psicólogos y trabajadores sociales, haciendo hincapié en la conveniencia de realizar un seguimiento psicológico a los pacientes sometidos a pruebas de diagnóstico genético (Gil, 2005). El consejo genético proyecta una serie de incógnitas bioéticas, que trascienden la biología y la medicina, por lo que deberían ser analizadas a través de una perspectiva transdisciplinar que integre además la Antropología y la Psicología (Opp. Cit. Santos, 2004). En este sentido Stehr (2004) sostiene que: *“la lógica de control” contemporánea se promulgó a través de la ética de la sesión de consejo genético y los registros y bases de datos de la sociedad del riesgo. La transformación es también un poderoso discurso comercial que subraya la novedad y la conveniencia de la nueva genética*”. Esto significa que la lógica del discurso biotecnológico a través de la lógica económica, legitimada en la figura de las multinacionales farmacéuticas está operando a través de políticas transnacionales (Palacios et al, 2013) que se relacionan mucho con la idea de desmembramiento de Giddens (Opp. Cit. Giddens, 1993). Estas formas de intervención trabajan a un nivel superior al de los Estados, ordenando la sociedad mundial a través de tecnologías médicas globales desde una lógica económica que supera la lógica política. Otro ejemplo de ello son los trabajos de Scheper-Hughes (2000) acerca del tráfico de órganos en el marco global: los órganos migran desde los países de sur hacia los países del norte, y el acceso al órgano queda restringido a aquellos individuos que pueden permitírselo; una forma de ordenación económica “del vivir y el morir” que implica a pacientes, cirujanos,

donantes y vendedores. Que además supone una economía política del sufrimiento y de la esperanza.

Para Fischer (2005) toda la nueva semiología que envuelve el discurso genético, tanto en sus elementos fundamentales como en la tecnología biológica que se ha desarrollado, supone el desarrollo de nuevos significados sociales (Bielh, 2001). La explicación radica en que la especificidad de la información genética envuelve una serie de caracteres que cimentan la identidad social del individuo (etnia, enfermedad, diferenciación sexual, rasgos de conducta), que se pueden equiparar a la escala social de Pierre Bourdieu (Bourdieu, 1997). En este mismo sentido, Novas (2006) afirma que *“la mayoría de los que articulan y actúan sobre sus esperanzas en biomedicina contemporánea, tienden a ser de color blanco, de clase media, educados y altamente capaces de movilizar las redes sociales tanto en persona como a través del medio de la Internet”*. La inclusión en un determinado espectro de las clases históricamente ha significado “tener acceso a”, “procesos de exclusión”, “excelencia” o “marginalidad” que se traducían en desigualdad social. En el momento que un perfil genético pueda llegar a suponer nuevas formas de racismo ultrasofisticado, desigualdad en el acceso a las intervenciones médicas genómicas por razones económicas o la creación de perfiles excelsior en función de rasgos genotípicos, se estarán cumpliendo estas tesis que hablan de información genética como elemento de control social. Y es este punto el que concreta porqué y para qué se ha creado la figura del Consejo genético, dentro de la necesidad de mesurar los impactos psicosociales generados por dicha información.

2.2.7. El paciente presintomático: nuevas identidades a propósito del diagnóstico genético

Los avances de la medicina genómica han redefinido las dimensiones categoriales de lo que significa ser paciente y sus atribuciones mórbidas. El significado de la palabra paciente según la Real Academia de la Lengua incluye *“persona que padece física y corporalmente, y especialmente quien se halla bajo atención médica”* y *“persona que es o va a ser reconocida médicamente”*.

Estas acepciones se corresponden con la dimensión “*disease*” de padecimiento biológico y lesión física (García, 1994).

Sin embargo la capacidad predictiva que posee la información genética sobre futuros eventos mórbidos, junto con el desarrollo de la medicina preventiva a través de modelos como “*la historia natural de la enfermedad*” (**Comienzo Biológico > Diagnóstico Precoz Posible > Diagnóstico Clínico Usual > Recuperación/Incapacidad/Muerte**) (Sackett et al, 1989) han derivado en la aparición de la figura del “paciente presintomático” en el contexto de la medicina genética.

El diagnóstico presintomático genético se define como (Martínez y Martínez, 2005) “*el que se le da a un individuo asintomático que se encuentra en riesgo de desarrollar una enfermedad hereditaria como la Enfermedad de Huntington, enfermedades neurodegenerativas o cáncer*”.

Subyacen aquí una serie de particularidades que diferencian la diagnosis clásica de las nuevas categorías y significados del acto y juicio clínico genómico. El proceso diagnóstico clásico en el ejercicio de la medicina presenta como principal objetivo el descubrimiento de la etiología de una enfermedad, encaminado a su tratamiento y donde los efectos del diagnóstico implican a un único individuo. Las consecuencias del diagnóstico genético abarcan a la genealogía familiar, y esto supone que el objeto de estudio pase de la persona a la familia (Casado & González- Duarte, 1999). Esto también se extiende al diagnóstico prenatal y post natal, donde coexisten aspectos bioéticos importantes como son la información y toma de decisiones de los futuros padres o, en el caso post natal, la urgencia de intervenciones y búsqueda de agentes génicos o teratógenos como factores etiológicos. Surge el concepto de “*enfermo como población*” (Grande, 1999), el médico ha de tener en cuenta que por cada paciente aparecerá una subpoblación de familiares que comparte DNA con el caso índice y se verán expuestos a esta tecnología médica como posibles “casos asintomáticos” o “portadores”, en virtud de la transmisibilidad del material genético.

No podemos dejar de tener en cuenta que la propia definición habla en términos de riesgo, y por tanto salvo en el caso de que detectemos una

mutación directa en un gen, estamos hablando en términos de probabilidad. Por tanto es importante tener en cuenta que una alteración genética puede ser condición predisponente, pero no absolutamente necesaria en el contexto de desarrollar una determinada enfermedad (Salleras, 1985). En esta línea algunos genistas, conscientes del impacto de su labor (sobre todo en el caso del diagnóstico prenatal), abogan por explicitar de forma clara a los padres *“la relatividad del riesgo, construido sobre modelos probabilísticos”* y *“no asesorar, si esto genera ansiedad a la familia”* (Cidre, 2008: 11). Estos aspectos dibujan en el horizonte nuevas formas de ejercer el rol de paciente que se elaboran a través del diagnóstico presintomático, prenatal o preimplantacional. Dentro de las relaciones tradicionales rompe la figura clásica de paciente: ¿Qué es realmente un paciente? Una persona que viene sin enfermedad pero que pretende realizarse un cribado genético... ¿Es un enfermo? ¿Es un paciente?

Simultáneamente se produce un aumento de la asimetría médico paciente, debido a la información que se le facilita (que ocupa un lugar central y desplaza al paciente), y en base a un discurso de conocimiento científico que se valida de forma semejante a las teorías de Giddens sobre las “sociedades de saber experto” (Giddens, 1997). Éste apunta a la centralidad del riesgo como acicate en la aceptación de los discursos expertos por la sensación de seguridad que producen en el cuerpo social, siendo éstas una de las promesas del diagnóstico genético: la certeza de poder acabar con la incertidumbre de los individuos que se someten al test genético en la Enfermedad de Huntington y *“darle la oportunidad de tomar decisiones sobre su posible descendencia y opciones de vida: asegurarse una posición económica o hacer una carrera.”* (Opp. Cit. Rasmussen & Alonso, 2002).

El discurso médico en términos de *“brindar oportunidades”* supone que la sociedad deposita sus expectativas (incluso cuando porta una mutación) en que ésta será resuelta a través del corpus teórico que configuran las nuevas tecnologías médicas y construyen la biopolítica actual, dando lugar a lo que Novas ha denominado “economía política de la esperanza” (Feixas, 2013). Pone de manifiesto además el polo politicista en el que se incrusta la medicina genómica a través de la conservación y el cuidado de la vida, participando de la corriente ecológica y de la “tecnocracia política” como fuente de biopolítica

(Novas, 2013). La significación de esto es que el paradigma genómico traspasa lo meramente facultativo y establece un dialogo político que aúna discursos del conocimiento, las prácticas y la generación de nuevos problemas derivados de esta neotecnología médica que deben ser solventados. La promesa de la detección antes del desarrollo de una enfermedad que se manifestará con toda seguridad, excede el ámbito de la medicina preventiva ya que no existen actuaciones que eviten su aparición y éste es uno de los puntos principales del debate bioético en torno al diagnóstico presintomático (Plumed et al. 1998, Opp. Cit. Casabona, 1995): nos preguntamos si es ético o incluso útil informar de la existencia de una enfermedad que no tiene cura en base a un test molecular. ¿Qué aporte positivo supone esta información en el caso de la Enfermedad de Huntington? En este sentido las implicaciones éticas y legales aún son inmensurables: por una parte se ha reportado la elevada frecuencia de suicidio en casos de pacientes con test positivo para Enfermedad de Huntington, en el otro lado alteraciones psicológicas como la depresión y la tendencia al aislamiento social post diagnóstico (Mastromauro et al, 1987. Vaillant, 2000). Los aspectos legales suponen un futuro incierto en el sector privado (puestos de trabajo, seguros sanitarios privados o pólizas de vida) muy probablemente querrá acceder a nuestra información genética.

Todo lo anterior nos lleva a una reflexión acerca de “*la carrera moral del paciente presintomático*” y el protagonismo del diagnóstico genético en la construcción de la “*biosocialidad*”. “*La carrera moral del paciente psiquiátrico*” (Goffman, 1984) supuso una aproximación desde el Interaccionismo Simbólico al estudio de la dimensión *sickness* (Opp. Cit. García, 1994), estudiando la representación social y política (procesos de estigmatización) del paciente psiquiátrico. En esta obra el paso de “prepaciente” a “paciente” produce una merma de sus competencias como adulto libre y de su autogobierno, depositándose dicha responsabilidad, racionalidad y autonomía en la figura del facultativo. Desde la Escuela de Chicago se proponen una serie de etapas que devienen en una expropiación de *derechos/autonomía*, que podemos equiparar con la “*carrera moral*” del paciente presintomático. Cuando un paciente presintomático se sitúa enfrente del experto, pierde en cierto modo su autonomía y en cierto modo su construcción identitaria de sí mismo, porque el

experto posee para Rose (Navon, 2011) la “mirada molecular”. En este sentido el experto tiene potestad para reedificar la identidad del enfermo al margen de factores fenotípicos, centrándose sólo en la información de su genoma para clasificarlo categóricamente. Influyen además los neologismos incrustados en el discurso genómico (*secuencia, southern, microsátélites, deleciones, inversiones, aneuploidías cromosómicas y sexuales*), que establecen un proceso de comunicación en dos niveles asimétricos. Dichos términos al margen de la confidencialidad o del derecho a no saber exceden el acto médico tradicional y no suponen una mera decisión de salud.

Es una información que impacta directamente en nuestra construcción del yo, que condiciona nuestra percepción de nosotros mismos y la de los demás. Esta analogía me parece oportuna porque entiendo que la esfera psiquiátrica ha sido la más importante durante el SXX en todo lo referido a las subjetividades, el individualismo e incluso las prácticas del sí (self-practices) foucaultianas.

Ahora bien, el conocimiento sobre sí mismo que puede aportar la medicina genómica, así como las nuevas categorías de paciente que induce generan un tsunami psíquico en los pacientes. En este sentido los trabajos etnográficos de Konrad (Konrad, 2005) con grupos de pacientes de Enfermedad de Huntington ilustran que el estatus de presintomático o “*pre-paciente*” en el caso de este tipo de enfermedades genéticas (herencia fija o autosómica dominante) incluye toda una constelación de aspectos éticos y existenciales: decidir si realizar la prueba, esperar resultados y en caso de que éstos sean positivos determinar (si no lo hemos hecho ya), cómo organizar nuestra vida. Casarnos o tener hijos, posibilidad de herencia de la mutación si ya tenemos hijos, dudar si deberíamos hacer estas pruebas a ellos también. Este maremágnum de dudas afecta especialmente a la faceta de reproducción-paternidad, donde recientes estudios de caso (Leontini, 2010), afirman que, aunque las decisiones de reproducción se encuentran muy mediatizadas por aspectos como la cultura o las creencias, la concepción de riesgo no deviene de estas esferas sino del conocimiento experto. Sus resultados apuntan la dificultad de separar estas decisiones cuando el individuo posee conocimiento científico sobre su enfermedad. Esto supone que la validez que otorgamos al

metadiscurso genómico se coloca por encima de la propia subjetividad o creencias religiosas. Y se apoya en las tesis de Rabinow y Rose (Kerr, 2003), donde se expone el concepto “*ciudadanos genéticos*” para explicar cómo el paradigma genómico condiciona nuestras vidas (*formas de vida biológicas*), y adquiere gran preponderancia en nuestra esfera de autogobierno y toma de decisiones de la vida cotidiana.

2.2.8. Grupos de ayuda mutua y biosocialidad en el contexto genómico

La formación de grupos de ayuda mutua es un fenómeno relativamente joven, que tuvo sus orígenes en la I Guerra Mundial mediante la asociación de heridos de guerra como respuesta a la incapacidad y saturación del sistema sanitario para dar respuestas a sus problemáticas psíquicas. Las prácticas de estos grupos en la primera mitad del SXX no eran exactamente las que conocemos hoy, sino que mayoritariamente estaban presididas por figuras médicas (Sentis, 2004): Pratts y “*los grupos de encuentro*”, Moreno y “*el psicodrama*”, Lazell y “*el método de análisis grupal*”, Adler y Dreikurs sobre “*alcoholic counselling*” o la publicación de “*Psicología Grupal y Análisis de Ego*” en 1922 por parte de Freud. Paradójicamente, esto no ocurría en “*Alcohólicos Anónimos*”, siendo quizás el paradigma de grupo de ayuda mutua. En este sentido los actuales grupos de ayuda mutua presentan características diferenciales con estas primigenias “*terapias de grupo*” descritas desde el ámbito médico, principalmente el hecho de ser sistemas informales de ayuda donde todos los miembros presentan un problema que los une, sin existir diferencias de estatus grupal por motivos de conocimiento o clase (Martínez et al, 2014).

Para aclarar conceptualmente esta diferencia observaremos las conclusiones de Lieberman (Lieberman & Montgomery, 1988) a propósito de los grupos de ayuda mutua y las terapias grupales. En primer lugar las relaciones que se establecen en el seno de un grupo de ayuda mutua no tienen una finalidad terapéutica en sentido biomédico, las tecnologías empleadas para el afrontamiento de sus problemas no están protocolizadas (informales). A diferencia de la terapia de grupo no hay cabida para el papel de experto, todos

los componentes del grupo ayudan y son ayudados en términos de solidaridad mecánica (Durkheim, 1987). Y por ello la distancia y los límites entre miembros se diluyen, ya que éstos comparten un problema común, que se exalta y enfatiza continuamente. En las asociaciones de ayuda mutua se comparten experiencias personales sin juzgar y al margen de conocimientos biomédicos: consisten en la elaboración del relato de nuestra propia subjetividad que sirve de conocimiento a los otros integrantes del grupo, desde nuestra reflexividad acerca del problema que nos une.

Esto es visto por algunos autores (Soriano, 1998. Navarro & Pino, 2005) como el fracaso de la medicina ortodoxa que se pretende como única forma de resolución de los problemas generados en el contexto de la salud y la enfermedad, y por otra parte estos mecanismos sociales ponen de manifiesto las propias debilidades de los mecanismos del Sistema de Bienestar. Pero aún cuando subyacen estas críticas, en mi opinión el discurso subjetivo y el valor de la experiencia personal puede contribuir a enriquecer el discurso biomédico de estos padecimientos, así como la generación de nuevas formas de abordaje que contemplen las dimensiones sociales e individuales de la enfermedad o el diagnóstico en el caso genómico.

En sentido genómico, Rabinow (Opp. Cit. Rabinow & Rose, 2006; Tutton, 2009; Tutton, 2012) nos habla de biosocialidad al contemplar la dimensión de las implicaciones éticas y políticas del diagnóstico genético. En este sentido afirma que en el presente siglo se está produciendo (y continuará) la construcción de nuevas identidades sociales que se concretan en la construcción de grupos de ayuda mutua y apoyo de enfermedades por parte de individuos que comparten unas determinadas características genéticas.

Más que un fracaso del paradigma biomédico en cuanto a discurso de conocimiento absoluto, a mi juicio se trata de un fracaso social que podemos ver en la desestructuración del enfermo en las dimensiones Disease, Illness y Sickness.

Si nos retrotraemos al análisis de la medicina griega (Opp. Cit. Foucault, 2002), encontramos ya una voluntad de someter la naturaleza que se observa en las tecnologías médicas del período clásico: nos referimos al empirismo y la

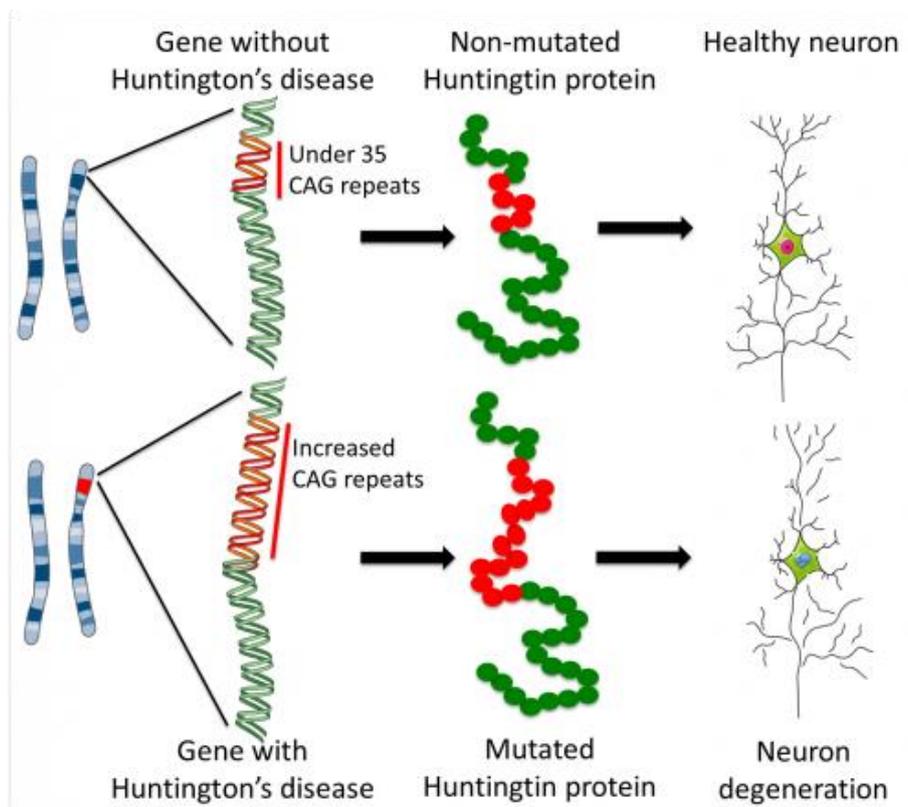
episteme que suponen el antecedente histórico que posteriormente ha dado lugar al discurso biológico actual. En el ámbito genómico la “*aleteia*” y la voluntad de la ciencia de dominar la naturaleza tiene su punto de referencia en los trabajos de Gregor Mendel y la enunciación de sus leyes genéticas (Mendel, 1965). Los procesos de modernización tecnológica permitieron grandes avances en la comprensión del funcionamiento de la naturaleza desde el núcleo celular: destacan los estudios de Friedrich Miescher al conseguir aislar la molécula de DNA (1869), el enunciado de Alfred Hersey y Marta Chase en 1952 sobre el DNA como elemento constitutivo de los genes o la afirmación en 1953 de Francis Crick y James Watson de la estructura doble hélice del DNA humano (Oliva, 2004. Opp. Cit. Pierce, 2009) y que tiene su cénit tras la consecución del Proyecto Genoma Humano en 2006.

Lo que trato de poner de manifiesto es que, a través de ese anhelo de comprender y controlar la naturaleza, se han ido obteniendo logros en el campo de la medicina que, sin embargo, lejos de acercarse a la sociedad, han supuesto un reexceso de biologicismo en el metarrelato científico del ser humano. Se han ignorado las dimensiones sociopolíticas (*Sickness*) y subjetivas (*Illness*) del proceso de enfermedad, construyendo paradojas como el “*illness whithout ill*” y produciendo categorías de difícil clasificación como “*presintomático*” (Opp. Cit. Konrad, 2005). Y se ha elaborado un discurso explicativo genómico acerca de la naturaleza en general y el ser humano en particular, de tal sofisticación que trascienden lo meramente físico. Incluso la “*mirada molecular*” de Rose se asemeja más al esoterismo del chamán que a lo que ha estructurado y ordenado el discurso médico tradicional. Ese nivel de abstracción sumado a la conciencia de riesgo a la que se enfrenta el paciente genético hace por un lado que se aferre al discurso experto (consejo genético), y por otra la elaboración y reproducción de sistemas alternativos de conocimiento de su enfermedad, basados en su experiencia (racional y animal) y que se plasman a través de la biosocialidad en los ámbitos del asociacionismo y los grupos de ayuda mutua.

2.3. Enfermedad de Huntington: diagnóstico en Murcia hoy

2.3.1. Mecanismos moleculares en la Enfermedad de Huntington

La Enfermedad de Huntington es una enfermedad genética autosómica dominante, cuyo gen se encuentra en la proximidad del telómero del brazo p del cromosoma 4. El mecanismo patogénico (Tasset et al. 2009) se basa en la expansión de tripletes de citosina, adenosina y guanosa (CAG) que codifican la síntesis del aminoácido glutamina en un locus específico. La afectación se produce en una proteína denominada Huntingtina y que se expresa en un elevado número de tejidos. Esta proteína estructuralmente posee un segmento poliQ a partir del residuo 17 que se continúa con un segmento de repeticiones del aminoácido prolina en el extremo N- terminal. Dicho segmento presenta entre 9 y 35 repeticiones del triplete CAG. El número de aminoácidos que la componen es de 3144 y tiene una masa molecular de 350 Kilo Dalton. El gen que la codifica se encuentra en el brazo corto del cromosoma 4 (4p 16.3).



Fuente: (Eurostemcell, 2013)

Se han identificado proteínas homólogas en otras especies como *Drosophila*, y aunque su papel es desconocido en la actualidad, debido a la baja homología que presenta respecto a otras proteínas, alcanza altas concentraciones en cerebro y testículo. Se expresa de forma constitutiva y aparece en numerosos compartimentos celulares como el retículo endoplasmático y el aparato de Golgi.

Se ha demostrado que la proteína Huntingtina aparece formando parte del complejo proteico dinactina, que ordena estructuralmente los microtúbulos, e interactuando con elementos como la beta-tubulina. Por ello se ha llegado a sugerir que participa en procesos de transporte y ensamblaje del citoesqueleto de dichas estirpes celulares. La proteína también juega un papel en el transporte neuronal y la apoptosis por clatrina, como neurotransmisor post sináptico, teniendo un papel protector en el estrés oxidativo neuronal y de lo que se infiere el mecanismo por el cual la proteína anormal produce la necrosis de las neuronas estriadas medianas.

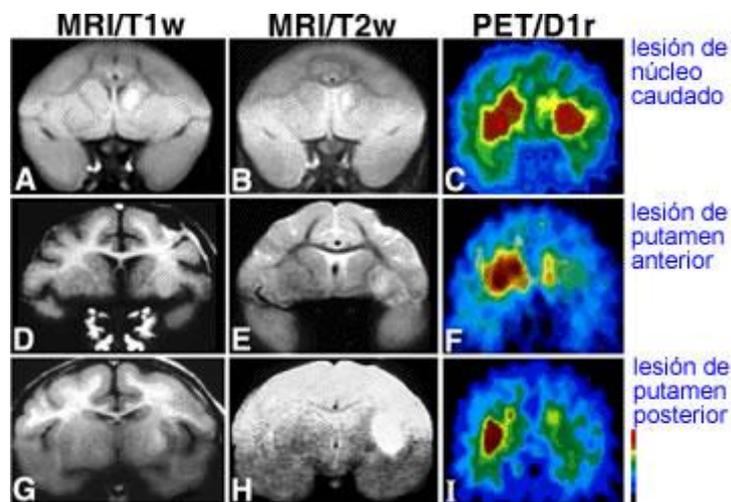
El número de tripletes determina la gravedad de la enfermedad, de forma que en la proteína original hay 34 tripletes y en la enfermedad aparecen más de cuarenta. Cuando la enfermedad aparece con una expansión de entre 36 y 39 tripletes CAG hablamos de penetrancia incompleta.



Fuente: Elaboración Propia a partir de (Ramos et al. 2012)

Este hecho supone un cambio en la fisiología de la proteína, cuyas expansiones de glutamina generan una relación hidrofóbica que da lugar a la precipitación y pérdida de la función proteica. Dichos precipitados se acumulan en órganos diana, siendo el más habitual el cerebro, afectando principalmente

a los núcleos basales del encéfalo. En términos anatómo-patológicos la enfermedad se caracteriza por la necrosis de las neuronas espinosas medias, que contienen GABA y sustancia P y encefalina, divididas en dos poblaciones, desempeñando un papel importante en el comportamiento (Nieuwenhuys, 2009). El cerebro de un individuo afecto va a presentar una atrofia cortical que variará en función de la cantidad de agregados, siendo muy característica en estudios post mortem la observación de atrofia del cuerpo estriado y afectándose de forma principal el núcleo caudado. A nivel bioquímico los neurotransmisores GABA y la enzima glutámico descarboxilasa, acetilcolina, sustancia P y encefalina se encuentran reducidas en los ganglios basales, al contrario que el lactato que permanece elevado (Vonsattel et al. 2008).



Fuente: (De la Vega & Zambrano, 2002)

Durante el estudio de la enfermedad se ha descrito un proceso de “anticipación genética” el cual consiste en que dentro de un mismo árbol familiar en el que aparece la enfermedad, esta se desarrolla más temprano en cada nueva generación. Cabe destacar que además se ha podido establecer una relación inversa entre el mayor número de tripletes y la aparición más precoz de la enfermedad. Esto puso sobre la mesa que la raíz de la enfermedad era el proceso de elongación de tripletes, y por tanto era de capital importancia determinar en qué momento o bajo qué circunstancias se producía la expansión de tripletes.

Los estudios en la Enfermedad de Huntington (Solari, 2004) parecen corroborar que la elongación ocurre en la línea germinal masculina, durante el proceso de meiosis paterna. En esta misma línea se ha descrito que, en las muestras espermáticas estudiadas de pacientes con enfermedad de Huntington la elongación de tripletes CAG es extremadamente variable y, en la línea somática, la longitud de la zona expandida permanece estable a pesar de que ocurran múltiples divisiones. Además el estudio de la línea germinal femenina determinó que en el caso de las mujeres el área de expansión es inestable pero no existe tendencia al aumento de tripletes CAG. Se ha determinado que a partir del desarrollo de más de 35 tripletes se desarrollan los síntomas de la enfermedad, aunque se han descrito algunos casos en los que la elongación es máxima y la aparición de síntomas mínima. Por otra parte la enfermedad con mayor frecuencia en la población de África del Sur, siendo la población menos afectada la oriental.

2.3.2. Aspectos Clínicos de la Enfermedad de Huntington

La enfermedad de Huntington, conocida coloquialmente como “*Baile de San Vito*”, es (Snell, 2007) una entidad fundamentalmente neurodegenerativa, de herencia autosómica dominante y cuya clínica conjuga la corea o discinesia, que consiste en la aparición de movimientos involuntarios en las porciones más distales de los miembros libres. También se acompaña de una constelación de trastornos neuropsiquiátricos que afectan a la esfera cognitiva y conductual. Los últimos estudios avalan una distribución homogénea de la enfermedad a nivel global sin diferencias de sexo. La prevalencia es de entre 5 y 10 casos por 100.000 habitantes, aunque es menor en países del este de Asia. Su incidencia da lugar a la aparición de entre 1 y 4 casos nuevos al año por millón de habitantes.

La enfermedad suele aparecer alrededor de los 35 años, aunque podemos clasificarlas en tres tipologías clínicas:

- **Enfermedad de Huntington clásica**, desarrollada entre los 35 y 40 años.

- **Enfermedad de Huntington Juvenil** que se caracteriza por un inicio anterior a los 21 años de edad. En dicha variante, también conocida como “de Westphal”, aparece un deterioro acinético y espástico. Además aumenta la gravedad de todos los síntomas que acompañan la enfermedad. Los cuadros psiquiátricos son también más agudos y floridos en este caso.
- **Enfermedad de Huntington Senil** que aparece después de los 55 años en la que se producen síntomas coreicos como tales y la evolución es más progresiva.

Entre las principales manifestaciones clínicas, destacan al inicio los trastornos motores que comienzan siendo leves. Estos se caracterizan por la alternancia de tics nerviosos y movimientos de agitación que progresivamente se van haciendo más ubicuos, afectando principalmente al equilibrio durante la marcha (Sobrino et al. 2007).

La sintomatología se desarrolla en la forma clásica en la edad adulta, tiene un período de evolución medio de unos 18 años tras su diagnóstico. Los signos más frecuentes son los motores en alrededor del 60 % de los casos, en el 15% son alteraciones del comportamiento y ambos signos se dan en un cuarto de los pacientes. Aunque la enfermedad se ha identificado siempre con los trastornos motores, los síntomas y signos psiquiátricos suelen aparecer en más del 95 %, pudiendo esta sintomatología aparecer precozmente e incluso anteceder a la neurológica.

Los pacientes evolucionan hacia la aparición de disfunciones en cuanto a la realización de las actividades de la vida cotidiana. No es infrecuente la espasticidad, acinesia o bradicinesia y la marcha parkinsoniana. La disfunción motora en la enfermedad se observa por la incapacidad de dar un apretón continuo de manos (aprieta de forma alternante por lo que lo que se asemeja a un apretón de ordeñamiento”) o la pérdida de la función extensora de los miembros superiores. En la EH juvenil (Arango-Lasprilla et al. 2003) es muy relevante la aparición de movimientos oculares anormales, especialmente de tipo sacádico. También resulta de suma importancia los trastornos psiquiátricos en estos pacientes, cuya prevalencia oscila entre un 35-70 % aunque entidad

nosológica varía y nos suele desencadenarse de forma pura. Es decir, los trastornos psiquiátricos que aparecen se componen de síntomas psicóticos, esquizoides, maníacos-depresivos, histriónicos, trastornos expansivos de la conducta sexual, abulia y apatía, así como fobias entre otras muchas entidades. También aparecen hiperreflexias y trastornos del lenguaje como disartria. Y otros como trastornos maníacos, paranoides, delirios, trastornos de la libido y déficits de atención. Algunos autores refieren también que con menor frecuencia aparecen crisis de agresividad, tentativas de suicidio y cuadros esquizoides o paranoides (Rodríguez et al. 2013).

2.3.3. El diagnóstico genético en la Enfermedad de Huntington

El diagnóstico genético puede llegar a presentar relatividad en cuanto al riesgo real de desarrollar enfermedades genéticas, sobre todo en el caso de las enfermedades poligénicas (necesidad de presencia de más de una mutación que implica más de un gen). Sin embargo existe consenso de la validez y fiabilidad de los test moleculares en el caso de la Enfermedad de Huntington, Síndrome de X Frágil, Fibrosis Quística, Hemocromatosis, Factor V Leiden o la Enfermedad de Duchenne. Las enfermedades prototípicas de estudio genético serían la Enfermedad de Huntington y la Fibrosis Quística, surgiendo los primeros test de screening para ambas entidades en la década de 1980 (Jiménez et al. 2003). La detección de portadores presintomáticos se ha convertido en una realidad en nuestro momento gracias a los avances en medicina molecular, aunque ha dado lugar a nuevos escenarios ético- legales que necesitan de un abordaje multidisciplinar, aumentando el protagonismo del afrontamiento psicológico en las fases primigenias (Opp. Cit. Rasmaussen & Alonso, 2002).

Dentro de las pruebas moleculares que aparecen en el contexto de la detección de portadores encontramos la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), como la prueba más extendida en la determinación del aumento de tripletes CAG. Sin embargo no resulta satisfactoria cuando los pacientes presentan un número elevado de tripletes porque las regiones teloméricas del cromosoma suelen presentar una elevada proporción de secuencias

citocina/guanina, y ello dificulta la amplificación de la PCR. Para evitarlo se han introducido sustancias como el dimetilsulfóxido y el glicerol entre otros. Aunque tampoco ha resultado satisfactoria debido a que el DNA tratado tiene un tiempo de migración mayor que el DNA intacto, lo que en términos de diagnóstico supone una sobrevaloración del número exacto de tripletes CAG. Además la visualización de este DNA mediante técnicas de tinción convencional resulta difícil porque la introducción de estos elementos, especialmente en el caso de los análogos de base produce una distorsión de su estructura química y por ende su estudio mediante técnicas de inmuno fluorescencia.

Una alternativa prometedora está siendo la de aunar el diagnóstico mediante PCR con el uso de iniciadores fluorescentes y analizarlos posteriormente por técnicas de electroforesis capilar en secuenciador. La introducción de la Southern PCR permite el uso de iniciadores radiactivos y posteriormente el producto obtenido puede ser estudiado a través de autorradiografía (Rosales-Reynoso & Barros-Núñez, 2008).

Como he apuntado estos métodos de screening genético son aplicables a portadores presintomáticos, es decir, personas que no presentan síntomas de la enfermedad pero que por el grado de elongación que presenta su material estudiado la desarrollarán en el futuro. En este sentido el diagnóstico presintomático implica la asunción de desarrollar una grave enfermedad incurable en la actualidad, en el caso de que el test sea positivo. Todo ello conlleva un grave impacto psicológico y social que no está del todo claro cómo ha de ejecutarse. Se ponen sobre la mesa aspectos cómo quién debe someterse a la prueba, a qué edad y por supuesto la confidencialidad del proceso. No obstante parece que hay consenso en el contexto científico (Salamanca-Gómez, 1997) de que la prueba, desde una visión ética absoluta sólo debe realizarse en aquellas personas que se encuentren en riesgo y que decidan someterse a ella de forma consciente, libre y voluntaria. La cuestión de la confidencialidad es de importancia nuclear en todo el proceso, pues la difusión de dicha información puede dar lugar a procesos de exclusión y estigmatización a través de dificultades sociales, laborales y familiares

A pesar de los aspectos controvertidos es absurdo negar la importancia de este tipo de test en términos biomédicos en enfermedades que presentan mutaciones inestables como la Corea de Huntington. Siendo capital el estudio y seguimiento de genealogías completas ya que en los últimos años se está postulando la posibilidad de que ocurran amplificaciones silenciosas, esto es, sin manifestaciones fenotípicas aparentes, pero que no se cumplen y por tanto la opinión actual de los expertos genistas es que deben ser estudiadas de forma individual.

En este sentido la medicina genética asevera que (Cuenca & Morales, 2004) cuando aparece un caso índice (un paciente con una mutación inestable en el caso de la EH), el diagnóstico presintomático es necesario para analizar el grado de padecimiento, la forma de transmisión y grado de penetrancia de la enfermedad y en caso de ser portador cuáles son los riesgos en la concepción futura. Estas mismas voces afirman que el screening molecular da respuestas y tranquilidad a los familiares que no heredaron la mutación y por tanto otorga una nueva oportunidad de re canalizar sus planes vitales.

Además el diagnóstico exacto de la mutación por técnicas moleculares puede ayudar a corregir el diagnóstico de presunción de un elevado número de pacientes, así como ubicar qué genes serán los estudiados con mayor probabilidad de acierto en términos de juicio clínico. Estos argumentos son muy controvertidos, lo que ha dado lugar a un cisma dentro del ámbito médico; algunos sectores afines a la psiquiatría (Lauterbach, 2002) ven necesaria la implantación de métodos de análisis psíquico ya que en su opinión, puede ser peor la incertidumbre del diagnóstico presintomático y por ello se están instaurando dentro de los protocolos de screening genético actual (Opp. Cit. Rasmussen & Alonso, 2002).

2.3.4. Diagnóstico genético en Murcia hoy

En la actualidad la Región de Murcia cuenta con una unidad de diagnóstico genético en el Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, cuya

máxima responsable es la Dra. Encarna Guillén Navarro, uno de los ocho genistas especialistas que trabajan en el territorio español.

El centro de Bioquímica y Genética clínica tiene como principal función la prevención, detección y estudio de enfermedades genéticas incrustadas en los campos de la Citogenética, la Genética Bioquímica y Molecular, así como el estudio de enfermedades metabólicas en tres laboratorios que trabajan a través de tres programas asistenciales:

- Estudio de anomalías cromosómicas (Trisomía 21, 13 y 18)
- Estudio de enfermedades hereditarias del metabolismo (Anexo I)
- Estudio de enfermedades por alteraciones moleculares (anomalías genéticas)

El diagnóstico genético en la Región de Murcia en nuestros días se lleva a cabo bien por programas de screening neonatal, donde se diagnostican enfermedades congénitas de manifestación tardía, cuyo diagnóstico temprano puede disminuir el impacto de secuelas neurológicas y déficit cognitivos. Este procedimiento se lleva a cabo a través de análisis de sangre (prueba del talón) y orina en todos los recién nacidos de nuestra comunidad autónoma. O bien se llevan a cabo estudios específicos en base al juicio clínico tras la aparición de un conjunto de signos y síntomas que pueden inscribirse bajo una determinada entidad nosológica. En general, se consideran enfermedades raras por su baja frecuencia (inferior al 0,05% población) y la importancia de su diagnóstico se centra más en la gravedad de la enfermedad y la posibilidad de que se transmita a través de la herencia. En este segundo grupo se inscriben los procedimientos diagnósticos de la Enfermedad de Huntington.

El protocolo de detección y diagnóstico de Enfermedad de Huntington comienza con el descubrimiento de un caso índice y la oferta de estas pruebas a los familiares de primer grado. No obstante, se realiza una primera consulta donde se informa de la enfermedad y las posibilidades de diagnóstico, explicando con claridad la posibilidad de que el test sea positivo y el impacto que conllevaría en la cotidianidad del paciente.

Posteriormente aquellos pacientes que deciden someterse a las pruebas diagnósticas se les informa nuevamente de las características de la enfermedad y las pruebas. En esta fase aquellos que continúan queriendo someterse a las pruebas se les hace una consulta con el psicólogo de la Unidad de Genética y se valora el estado cognitivo del paciente, la madurez y la capacidad de afrontamiento ante el posible diagnóstico.

Es importante destacar que si estas pruebas no se superan satisfactoriamente el proceso se paraliza y no se realiza el diagnóstico presintomático, ya que es posible que el estrés al que se somete al paciente suponga un mayor desequilibrio psíquico. Además una vez que se han realizado la toma de muestras y estudio al paciente, se cita en la consulta para comunicarle los resultados. Estos resultados deben darse personalmente al paciente, nunca se facilitan por vía telefónica o por carta.

En caso de que el paciente una vez realizadas las pruebas cambie de opinión, no se le comunicarán sus resultados ya que, como he subrayado anteriormente, lo más importante en este proceso, al margen de los resultados, es que el paciente se encuentre preparado y desarrolle estrategias de afrontamiento ante un posible diagnóstico positivo.

También es importante la posibilidad de diagnóstico genético preimplantacional. Para ello se realiza un tratamiento de fecundación in Vitro y posteriormente tras 72 horas de división, se analiza un blastómero a través de una biopsia embrionaria manteniéndose los embriones en cultivo hasta el conocimiento del resultado de la prueba. El objetivo de la prueba es transferir a la madre únicamente los embriones que no presenten la anomalía genética (Matesanz & Sánchez-García, 2010). El Servicio Murciano de Salud ofrece actualmente la posibilidad de realizar este procedimiento incluso a aquellas personas con alto riesgo de padecer la enfermedad y que no se han realizado las pruebas. En este caso las pruebas se realizan sin dar información del diagnóstico a la pareja, pero con la certeza de que los embriones implantados no desarrollarán la enfermedad en el futuro. Todo ello conlleva una serie de reflexiones éticas y legales, cuya ejecución se ampara en el comité de bioética para el estudio individual de cada caso. Esto pone de manifiesto la importancia

de los nuevos aspectos éticos y legales que han irrumpido en el panorama médico en la última década, y por tanto el auge de la configuración de equipos interdisciplinarios que realicen un abordaje integral de este tipo de pacientes, que sobrepasan la forma de gestión clásica de la enfermedad (Opp. Cit. Gil, 2005; Opp. Cit. Santos, 2004).

3. MATERIAL Y MÉTODOS

3.1. Justificación de la estrategia metodológica: investigación cualitativa en salud

Tradicionalmente el estudio de las ciencias de la salud ha sido abordado desde el método cuantitativo, bajo un enfoque positivista hipotético-deductivo cuyo principal objetivo es aportar un conocimiento objetivo de la realidad. Esto se corresponde con los fundamentos más biologicistas del proceso de enfermedad, la dimensión “*disease*” como elemento explicativo en las hipótesis que se investigan desde dicha metodología.

Apunta Engel (1978) que el uso único y prominentemente cuantitativo deja de lado aspectos como la dimensión social y política (*sickness*) y las formas en las que el enfermo reconfigura y dota de significación su propio sufrimiento de la enfermedad (*illness*), centrándose la biomedicina en la enfermedad orgánica de forma independiente a las otras dimensiones del fenómeno nosológico.

La introducción de la metodología cualitativa en ciencias de la salud, especialmente desde el área de la enfermería (García & Martínez, 1996), toma su legitimidad a través de la capacidad de análisis de las experiencias sociales: aporta descripciones y respuestas sobre la realidad allí donde los métodos cuantitativos se muestran insuficientes. En el estudio de ciertos objetos de salud humana, la ciencia puramente biológica se ampara en modelos relativos como la probabilística, ignorando aspectos tan intrínsecos a la naturaleza del hombre como el plano de los valores y creencias o su propia subjetividad. Esto es, el estudio de aspectos de la realidad que no son medibles ni pueden ponerse a prueba a través de mecanismos de validez y fiabilidad, el hábito social y los significados simbólicos que determinan la configuración subjetiva del ser humano respecto a un determinado acontecimiento. Nos referimos a la enfermería, por ser una de las principales áreas que adoptó la metodología cualitativa en contextos biomédicos en nuestro país.

Por otra parte la elección del método de abordaje de objeto de estudio debe ceñirse a los aspectos que definen la investigación que se va a realizar (Cook & Reichardt, 1986). Nuestra investigación trata de explorar la dimensión psicosocial y política de los modernos métodos de diagnóstico genético, por lo que la metodología cualitativa nos permite el diseño de un estudio que pueda abordar la complejidad social del fenómeno, permitiendo un ejercicio de reflexión acerca del material teórico recopilado y su interrelación con las observaciones etnográficas, extrayendo las vivencias subjetivas de un fragmento social a través del enfoque procesual (Flick, 2004).

Afirma Álvarez-Gayou (2003) a propósito del estudio de las ciencias naturales a través de la investigación cualitativa que *“al determinismo y al mecanicismo que prevalecieron en la física y la astronomía de los s. XVII al s. XIX deben agregarse ahora los procesos estocásticos, la pluralidad de causas, la organización jerárquica de gran parte de la naturaleza, la emergencia de propiedades no anticipables en sistemas complejos y otros aspectos derivados no sólo de las ciencias biológicas, sino también de las ciencias sociales, como la economía, la política y la historia.”* En relación con lo expuesto, el abordaje cualitativo resulta muy pertinente en relación al estudio del proceso de instauración del paradigma genético, para establecer vínculos en cuanto a los aspectos no esperados del proceso (dimensiones bioéticas y repercusiones sociales y subjetivas), así como de las consecuencias históricas (políticas y económicas) globales que a su vez han determinado el ejercicio médico actual y las nuevas formas de relación entre facultativo y paciente. En este sentido los materiales que analizamos se aproximan al concepto “científico” de validez, en cuanto que la experiencia humana posee lo que Gadamer (2006) denomina “experiencia de verdad”, que está relacionada con las construcciones abstractas del individuo y que se plasman a través de sus narrativas en la explicación de qué significa para él, desde su subjetividad, el proceso que está experimentando y que es nuestro objeto de estudio. Explica también desde su actualización de la hermenéutica filosófica el valor de la interpretación de las palabras (movilizando su enfoque desde los textos filosóficos a los hechos sociales), por lo que las críticas del método cualitativo desde las ciencias experimentales radicarían para él en un error conceptual: los objetivos de cada

estudio son diferentes y por tanto la metodología empleada no puede ser la misma. Cuando efectuamos técnicas de investigación cualitativa (*grupos de discusión, entrevista abierta, observación participante...*) obtenemos un material que reordenamos en forma de textos, que posteriormente analizamos desde una hipótesis (*una idea preconcebida*) y que, en virtud de que se aproxime o aleje de ella, nuestro estudio se va reformulando, siendo esto una característica del método cualitativo: su proteicidad.

La justificación del abordaje de los procesos de enfermedad a través del estudio de la percepción de la realidad la encontramos ya en la filosofía clásica. Epicuro, Cicerón y Lucrecio (Robien & Xirau, 1926) afirmaron que el origen primigenio de la estructuración de nuestro pensamiento es la forma en la que percibimos, y que nuestras percepciones no pueden ser erróneas ya que incluso nuestra propia racionalidad se forja a través de dichas sensaciones. Por tanto nuestras representaciones abstractas serían imposibles sin la realidad que percibimos como sujeto agente en su producción. Si nos adentramos en algo tan humano como el padecimiento y la morbilidad, encontramos una diversidad de concepciones y representaciones individuales de la enfermedad, que traspasan lo meramente biológico, y que tienen su fundamento en la individualidad y la propia cultura en la que se inscribe el actor.

Se pretende entonces más que la explicación y demostración etimológica de los procesos de salud/enfermedad, el análisis de categorías subyacentes al fenómeno como las elecciones individuales, las conductas/mecanismos de afrontamiento y los aspectos que influyen en su forma de vivir dicho proceso. El enfoque cualitativo pone el acento sobre la trascendencia social de los avances en materia de salud, fragmentando y luchando con la medicina ortodoxa como sistema único de pensamiento en el ámbito de las ciencias biológicas humanas (Amezcuca & Gálvez, 2002). Para ello nos preguntamos cuáles son las consecuencias para la persona y qué comportamiento está produciendo en el actor; como cuerpo físico y a su vez como parte algo mucho más amplio, la respuesta del cuerpo social. Siguiendo esta misma línea, Villaseñor (2001: 10) realiza una definición operativa del significado del método cualitativo y su inclusión en las ciencias sanitarias: "*La investigación cualitativa es una síntesis del método científico que reúne la cualidad y su medida; privilegia las*

percepciones individuales y los determinantes sociales, y abre un nuevo espacio a la creatividad de los investigadores del fenómeno salud y enfermedad (...).”

El análisis de la realidad genómico-molecular en el campo médico (cómo discurso de conocimiento por una parte y como transformador de prácticas en la otra) a través de dicha metodología nos parece adecuado, debido a la importancia que ha tenido, en términos de revolución social y científica; y ya que apenas ha sido explorado desde esta perspectiva, entendemos que por lo reciente de su generación e introducción en la práctica médica. Los aspectos que, creemos, pueden enriquecer el discurso genómico y la comprensión del proceso social del que forma parte los encontramos en los rasgos diferenciales de este tipo de investigación (Huberman & Miles, 1994):

- El análisis se realiza a través del contacto con las formas de vida cotidianas, poniendo atención a aquellos elementos que *a priori* pudiesen parecer triviales.
- El foco de atención se fija en el contexto donde ocurre el fenómeno: reglas, prescripciones, prohibiciones y excepciones que rigen el funcionamiento social en torno a nuestro objeto y que dan lugar a lo que se ha denominado la “visión holística” del método cualitativo.
- A través de un proceso de escucha activa y empatía, dejando de lado las propias convicciones, el investigador trata de captar las percepciones íntimas de los actores que participan/vivencian el fenómeno de estudio.
- La transcripción del relato de los actores, siempre manteniendo la veracidad y originalidad, permite al investigador a través del estudio de fragmentos la comprensión de la realidad y la clarificación por parte de los propios actores de aquellos aspectos que para el investigador no quedan despejados.
- Se tiene en cuenta que, la forma en la que los actores elaboran sus narrativas, las expresiones que usan o la actuación en determinadas situaciones, están cargadas de significados simbólicos en la explicación de un fenómeno social.

- Se admite que en el material extraído coexisten multiplicidad de explicaciones de la realidad que se estudia, sin embargo el investigador ha de discernir cuáles son las más convenientes por motivos de “*consistencia interna*”. Nos referimos a “*consistencia interna*” en relación al grado en la que los ítems de una herramienta metodológica se correlacionan entre ellos y con el objeto de estudio (Campos- Arias & Oviedo, 2008)).
- Se emplean pocos elementos de medida o escalas, siendo el investigador “*el elemento de medida*”.
- Los procesos analíticos se hacen en base a palabras, como conjuntos de datos, que pueden agruparse en categorías de significados más amplias.

Dentro de la realidad genética, si concebimos los procesos de enfermedad y diagnóstico genético como un “*padecimiento*”, encontramos que este término sobrepasa la dimensión orgánica, haciendo referencia a un proceso, más que a un hecho aislado: la historicidad del fenómeno de enfermar. El padecimiento es definido para Mercado-Martínez et al. (1999), como un fenómeno social cambiante y subjetivo del que participan los pacientes y su red de apoyo social a través de sus percepciones, estado anímico y sentimientos. Forman parte de este proceso de elaboración subjetiva las sensaciones físicas y las modificaciones corporales y sensoriales que acompañan a dicha entidad nosológica, produciendo un escenario social que, a su vez, interacciona con los actores que participan de él. Para adentrarnos en toda esta red de significaciones e imaginarios sociales consideramos que la forma más adecuada es a través de la metodología cualitativa, ya que existen aspectos abordados en este trabajo como el asociacionismo, la biosocialidad o la biocomunicabilidad; que emanan fuertemente del concepto de “*representación colectiva*”. Entendiendo “*representación colectiva*” como la forma en la que fragmentos del cuerpo social se organizan en función de un conocimiento compartido, que a su vez mediatiza las conductas individuales y las relaciones con otros integrantes de dicho fragmento social, que se agrupa ante un determinado fenómeno compartido (Durkheim, 2000). La aproximación en términos explicativos a estos aspectos, consecuencia de la emergencia del

paradigma molecular, es difícil a través de un abordaje positivista, haciéndose factible a través del empleo de la metodología propuesta. Esto lo podemos observar a través de las conclusiones de Hueso Montoro (2006: 50) acerca de la necesidad de una lectura en clave social de los procesos salud/enfermedad en contextos clínicos: *“La representación social induce al sujeto a posicionarse ante su enfermedad y ante el modo de atenderla y manejarla; si los profesionales de la salud no indagan sobre esa representación se corre el riesgo de no entender en su totalidad el proceso, de modo que es posible que sus propias representaciones no coincidan con la de los enfermos y su red social, o lo que es lo mismo, que la enfermedad del paciente no coincida con la enfermedad del profesional”*.

Pero en este proceso de aproximación a lo social resulta de gran importancia la fundamentación teórica, a través de la búsqueda bibliográfica que nos muestre el estado de los conocimientos y posterior construcción de un marco conceptual que dote de *“cohesión interna”* nuestra empiria (Arias, 1999). El propósito del marco teórico es la sistematización de los discursos científicos previos acerca de nuestro objeto de estudio. Esto es, la estructuración de forma inclusiva, de los conocimientos y teorías que han abordado nuestro objeto de estudio para poder dotar nuestras hipótesis de coherencia y sentido. En el presente trabajo se ha realizado una búsqueda bibliográfica que ha consistido en la consulta de bases de datos de ciencias de la Salud: Scielo, Cuidatge, Biblioteca Cochrane Plus, MedLine, Pubmed, GenBank y LILACS (Literatura Latinoamericana y del Caribe en Ciencias de la Salud).

El grueso de la argumentación teórica antropológica se ha realizado a través de la consulta de materiales docentes del título Licenciatura Antropología Social UCAM, la orientación y sugerencias del director del trabajo y la consulta de fuentes directas (a través de artículos o capítulos de monografías) en el caso de Michael Foucault, Émile Durkheim, Erving Goffman, Nikolas Rose o Paul Rabinow, dada la importancia de sus teorías en el desarrollo del presente marco teórico. En dicha revisión se ha tratado de aportar el mayor número de visiones respecto a nuestro objeto de estudio, sin embargo, éste presenta gran complejidad social: discursos expertos, pacientes, definiciones médicas, nuevas formas de agrupación, patrones religiosos y de

creencias, aspectos socioeconómicos y políticos o la propia dimensión ética del problema de estudio. Sumidos en esta vorágine de datos, hemos decidido dar un enfoque histórico que pueda explicar los antecedentes que se han producido tanto en la medicina como en el método científico, las visiones antropológicas y los principales puntos de controversia que existen en la actualidad y que se incrustan en procesos transversales como la globalización o las lógicas políticas contemporáneas. Este hecho hace que la naturaleza del estudio sea definida como prospectiva o exploratoria, sin tratar de dar respuesta a dichos fenómenos sino de describirlos en virtud de la riqueza que pueda aportar a futuros trabajos socio-sanitarios.

3.2. Técnica de investigación: la entrevista semiestructurada

En el abordaje de nuestro estudio, la técnica seleccionada ha sido la entrevista semiestructurada, utilizando preguntas abiertas que tratan los principales puntos sobre los que queremos incidir, pero permiten a los actores la elaboración y expresión de sus opiniones o creencias en la descripción de nuestro objeto (Martínez & al. 1999).

Dentro de la metodología cualitativa la entrevista se concibe como una conversación entre entrevistado que excede las formas de comunicación cotidiana, no es un mero intercambio de ideas sino un instrumento que construye conocimiento. La entrevista en Ciencias Sociales queda enmarcada como (Kvale, 2011) *“el propósito de obtener descripciones del mundo de la vida del entrevistado con respecto a la interpretación del significado de los fenómenos descritos”*, siendo este punto el que la diferencia de la entrevista de investigación periodística. Pese a sus posibles inconvenientes (fundamentación en datos verbales, engaños y distorsiones típicas de la comunicación verbal, divergencias de los actores entre su discurso y sus actuaciones o la dificultad en la construcción del discurso por parte del actor en virtud de la mayor o menor riqueza y fluidez verbal), la elección se basó en la consideración de que la entrevista constituye una herramienta básica en el estudio de aspectos sociales: la capacidad de crear una atmósfera confortable que sirva como

aliciente a la expresión libre de los actores y que éstos expresen sus juicios y creencias a través de sus concepciones íntimas (Pulido & al, 2007).

La causa de que la modalidad de la entrevista sea el de semiestructurada radica en los preceptos de forma que enuncia Atkinson (Valles, 2004) sobre la práctica de entrevistar. En primer lugar la relación directa entre interés, empatía y escucha activa en los resultados obtenidos, y en segundo lugar que el nivel de estructuración en la entrevista se correlaciona inversamente con el grado de eficiencia en la inferencia de la realidad.

En este sentido se diseñaron tres tipos de entrevista:

- Entrevista enfocada a perfil experto (Anexo III).
- Entrevista enfocada a paciente de consejo genético que se ha realizado la prueba de cribaje genético para Enfermedad de Huntington (Anexo II).
- Entrevista enfocada a paciente de consejo genético que ha decidido no realizarse o recoger la prueba de cribaje genético para Enfermedad de Huntington (Anexo II).

3.3. Sujetos a entrevistar

La selección de los sujetos a entrevistar se basó en un informante clave experto en el ámbito de la medicina genómica y mis propios contactos en el desempeño del trabajo de enfermería en la Unidad de Genética y Diagnóstico Fetal del Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia.

A través del informante clave, se accedió a la figura de un psicólogo especialista en procesos de consejo genético en el ámbito clínico.

Se accedió además a dos pacientes que habían pasado los test y se habían realizado el diagnóstico genético siendo uno de ellos positivo y otro negativo para el test molecular de Huntington.

La cuarta persona con la que se contactó, fue a través del paciente entrevistado que se había realizado la prueba y que nos facilitó el contacto de su familiar.

Por motivos éticos que se expondrán en el apartado pertinente, no fue posible la realización de las entrevistas al paciente con test positivo ni al familiar del paciente entrevistado.

Documentación de las entrevistas (Gehrig et al. 2014)

Entrevista perfil experto	Entrevista perfil paciente
Edad: 38 años	Edad: 61 años
Sexo: femenino	Sexo: masculino
Lugar Entrevista: El Palmar (Murcia)	Lugar Entrevista: La Manga del Mar Menor (Murcia)
Fecha: 18/11/2014	Fecha: 27/07/2014
Estado civil: casada	Estado civil: casado
Nivel de formación: Doctor	Nivel de formación: Educación Básica

Cabe destacar aquí la dificultad de encontrar candidatos a la entrevista debido a que la Enfermedad de Huntington es una de las catalogadas como “*enfermedades raras*”, con una incidencia inferior al 0,05% de la población en Europa. En el caso de España esto se traduce a una incidencia de 4 a 6 habitantes por millón/año. Otro aspecto importante es el hecho de que la enfermedad implique una neurodegeneración que desemboca irremediabilmente en cuadros psiquiátricos y que, por motivos tanto éticos como de “*consistencia interna*”, dichas narraciones no sean válidas para su estudio. Por último especificar que la selección de la Enfermedad de Huntington como marco para contextualizar el diagnóstico genético, se hizo en función de la certeza en torno al riesgo de desarrollar la enfermedad en términos de plausabilidad biológica.

3.4. Análisis de las entrevistas

El análisis de las entrevistas se ha realizado siguiendo el método de análisis de material recogido en investigación cualitativa propuesto por Taylor y Bogdan (1987).

Este tipo de análisis implica el ejercicio de tres fases:

Fase 1. En esta fase se descubren e identifican los principales temas y se configuran los conceptos y planteamientos que se identifican con éstos.

Fase 2. Esta etapa se realiza tras la recogida de información, en este caso las entrevistas, codificando los datos mediante categorías de análisis y profundizando en la comprensión de los aspectos que van emergiendo del tema sobre el que estamos trabajando

Fase 3. Esta última etapa supone la revisión de los datos y la interpretación de los mismos de acuerdo con el contexto que investigamos. En esta fase surgen temas derivados de los principales y deben reorganizarse de acuerdo con los primeros. Se han de separar los datos sobrantes para reinterpretarlos e incluirlos en nuevas categorías, una vez integrados hay que realizar un nuevo análisis del material trabajado, además de un ejercicio de reflexividad sobre los aspectos positivos y negativos (Opp. Cit. Gehrig et al. 2014), para poder comprender mejor la subjetividad de los participantes, así como de nuestro objeto de estudio.

Cabe destacar que nuestro trabajo así como la metodología se ha desarrollado con carácter exploratorio, de forma que permitiera poner a prueba los conceptos que hemos trabajado en nuestro marco conceptual. Este trabajo, supone entonces, una primera fase de análisis que trata de descubrir y construir posibles categorías que permitan desarrollar el estudio en el futuro.

3.5. El proceso de investigación: aspectos éticos

En el desarrollo del proceso de investigación, para garantizar la confidencialidad y la legalidad de los procedimientos de obtención de datos, se ha obrado de acuerdo a la Ley Orgánica 15/1999 de 13 de diciembre de Protección de Datos de Carácter Personal, así como la Ley 41/2002 de 14 de noviembre Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en Materia de Información y Documentación Clínica.

Todos los datos que aquí aparecen han sido autorizados libremente a su publicación por parte de los entrevistados. Dos entrevistas han sido desestimadas por cuestiones éticas: un paciente que accedió a realizarse la entrevista mostró síntomas de no encontrarse en pleno uso de sus facultades psíquicas. El otro contacto decidió no participar finalmente.

En este sentido cabe destacar la magnitud de los aspectos éticos del objeto de estudio, que ya se han abordado en el marco conceptual así como el proceso de confidencialidad, que toma gran protagonismo en este trabajo. Encontramos que trabajamos con datos personales que, como en cualquier estudio antropológico, deben manejarse siempre de forma cuidadosa. Sin embargo también hay que tener en cuenta que trabajamos con pacientes, personas que están amparadas por el derecho sanitario. Además hay que observar que el acceso a estos pacientes se ha hecho en un contexto hospitalario, desde mi rol de enfermera/estudiante de medicina. Es por todo ello que se ha cuidado de forma extrema la forma de plantear e informar del estudio a los pacientes, dejando claro que no era un estudio médico, y que por tanto no aportaría nada a su salud.

Este aspecto fue importante en la entrevista desestimada por motivos de salud, ya que el paciente creyó siempre que traté de contactar con él que la entrevista, en realidad, era un acto médico a través del cual yo iba a poder curarle.

Así en virtud de lo expuesto, afirmamos que todos los datos personales que se facilitan en este trabajo han sido autorizados a través de consentimiento

informado por los participantes y que se ha respetado el acceso a información clínica confidencial.

3.6. Objetivos

Objetivo principal: realizar una aproximación al análisis del impacto de las formas emergentes de diagnóstico en la biomedicina actual, concretamente el consejo genético, como parte de la construcción social de nuevas concepciones públicas sobre el riesgo y la prevención.

Objetivo secundario 1: Detectar la configuración de nuevos aspectos en la cultura médica, que conectan el conocimiento tecnológicamente evidenciado con el manejo del padecimiento de los pacientes, a través de la observación etnográfica de contextos clínicos analizando las narrativas desde la perspectiva del experto y del paciente.

Objetivo secundario 2: Analizar las experiencias y marcos interpretativos de los pacientes frente a la detección a través del consejo genético de la Corea de Huntington, para profundizar en la dimensión moral de la experiencia del sufrimiento y la percepción del riesgo en salud.

Objetivo secundario 3: Explorar la constitución de nuevas formas de biosocialidad, formas colectivas y alternativas de transacción de cuidados y atención, o concepciones no expertas sobre la Corea de Huntington y sus efectos en la vida de quienes lo padecen o pueden padecerlo, fundamentalmente desde el contacto con asociaciones y/o colectivos de personas diagnosticadas con dicha patología.

3.7. Abstract

The aim of this research is to conduct an analysis of the new forms of current genetic diagnosis, whose antecedent is genome deciphering in 2003, and the subsequent boom of genetics techniques. This fact has led to new forms of bio-power that directly hit the lives of social subjects. This determines a new conception of reality and vital perception of healthy/disease dimension, within the social imaginary of the new millennium.

For this purpose, we will explore the life experiences of presymptomatic patient with Huntington's chorea and expert genetic counseling, using open interview methodology.

Thus, we will try to comprehend the way biomedicine affects the most intimate of these patients vital plots and risk conception. Besides, considering Foucault's conceptual development, we will try to approach new forms of biosocial micro-politics.

This ties in with the idea that starting from a number of specific biological assumptions, and by the use of the new genetic techniques, prototypes based health clichés each real, potential and ideal (WHO, 1946) have been substantiated. All this through a social health project than began in mid-century.

In the new socio-health framework no doubt of the importance of mutual help groups (SHGs), in the context of development and self-management of morbid own experience. This new reality blurs the real potential/predictive risk versus pathology classical limits.

Keywords: Genetics, Biopower, Genetic Screening, Risk, Biosociality.

3.8. Resumen

El propósito de esta investigación es realizar una aproximación analítica acerca de las nuevas formas de diagnóstico genético actual, que encuentran su antecedente tras el desciframiento del genoma en el año 2003 y el posterior boom de técnicas genéticas de screening.

Dicha realidad ha dado lugar a nuevas formas de biopoder que impactan directamente en la vida de los sujetos sociales, determinando así una nueva concepción de la realidad vital y la percepción del continuum salud/enfermedad en el imaginario de la sociedad del nuevo milenio.

Para tal propósito, a través de la entrevista abierta se han explorado las experiencias vitales de un paciente sometido proceso de diagnóstico y consejo genético y un experto en consejo genético. De esta forma trataremos de realizar una aproximación y comprender como la biomedicina afecta a las parcelas vitales más íntimas de estos pacientes, concepción del riesgo y siguiendo el desarrollo conceptual foucaultiano, aproximación a las nuevas formas de micro política biosocial.

Palabras Clave: Genética, Biopoder, Diagnóstico Genético, Riesgo y Biosocialidad.

4. ANÁLISIS DE DATOS

Uno de los aspectos centrales de este trabajo es la realización del consejo genético en enfermedades de herencia monogénicas como la enfermedad de Huntington y el “trato” que se le da a esa información tan especial. Cómo se realiza y cuáles son los protocolos que se realizan o en qué situaciones se dan los resultados y cuándo se veta el acceso a ellos. Otro aspecto importante de nuestro análisis es qué repercusiones tiene esta realidad en unos pacientes los cuáles presentan tendencias psiquiátricas.

Dadas las características especiales y las implicaciones éticas y socioculturales de las técnicas de diagnóstico genético hemos fragmentado las entrevistas, seleccionando aquellas partes que se relacionan con nuestro análisis. Estos fragmentos se agrupan en diferentes categorías que hemos construido para poder extraer la máxima información y enriquecer el carácter descriptivo de este estudio. Nuestro trabajo y el proceso metodológico tienen por tanto un carácter exploratorio que nos permita poner a prueba nuestra empiria, dentro de una primera fase de análisis, de cara a una futura prolongación del estudio.

4.1. Consejo Genético

Nuestro entrevistado perfil experto se dedica de forma profesional al consejo genético a través de tareas de evaluación, apoyo y seguimiento psicológico, por lo que nos detalla paso a paso cómo se realiza el consejo y con qué finalidad.

En primer lugar explica que el consejo genético en Murcia se está enfocando más al cáncer y que, en el caso de nuestra enfermedad de estudio no hay consenso en las intervenciones. Por otra parte explica que el consejo genético se está utilizando en la actualidad para enfermedades neurodegenerativas, pero que hay muchos menos pacientes porque la fiabilidad de la probabilidad de desarrollar una enfermedad neurodegenerativa

es más variable. Y esto determina que las personas no quieran someterse a una prueba que no es del todo concluyente.

*E: Mira de consejo genético lo que primero se ha hecho y sí que hay más psicólogos clínicos trabajando es cáncer, con Huntington (H) es más raro, de hecho gente que está trabajando todo el tiempo con H no tiene ni un protocolo establecido de la manera en la que se hace. Yo lo que si que sigo en la unidad son como unos, unas normas de consenso que se hicieron con familiares, con grupos de familiares... **Consejo genético en la unidad no es sólo para CdH es extensivo a demencias incluso que tienen por lo menos, alguna determinación genética.** Lo que pasa es que yo en demencias no he hecho ningún consejo, porque **todos al final dicen que no, no es tal la certeza como en las coreas.** (Anexo IV pp. 172)*

Nuestro participante experto continuó describiendo la secuencia por la que ha de pasar el paciente, para acceder a los resultados:

Allí hay una psicóloga clínica (...), neuropsicólogas que hacen evaluación y hacen estimulación cognitiva.

*Es muy excepcional que haya un paciente de Huntington, si hay una chica que lo pidió la familia pero lo demás son pacientes nuestros de la unidad. Y luego hay tres neurólogos, la jefa del servicio, pero los que más pacientes ven son los otros dos neurólogos, y una de ellas es la que lleva, normalmente los pacientes de Huntington... **Entonces a nosotros para el consejo genético, nos llega eh un familiar que no tiene síntomas, a veces algún síntoma muy leve, normalmente no tiene síntomas y el padre o la madre que ha desarrollado la enfermedad, para hacerse la prueba por si la va a desarrollar o no.***

Entonces lo que hacemos normalmente es que primero le ve la neuróloga, porque el diagnóstico se puede hacer sin la genética, con los síntomas, hace una exploración neurológica, valora lo que está tomando y los síntomas y le explica lo que supone hacerse la prueba. Eso es lo que es realmente el consejo genético, porque muchos pacientes que llegan se lo han vendido como una analítica y esos es un desastre, horroroso... (Anexo IV pp. 173)

En este fragmento se describe el circuito que realizan los pacientes, a través de la unidad de genética. Estos pacientes vienen porque tienen un familiar de primer o segundo grado que ha desarrollado la enfermedad, y por lo tanto desean descartar la amplificación en su DNA. Esto es importante, ya que

muchos conocen la significación y relevancia de la enfermedad, así como la forma en la que acabará su vida.

En primer lugar se lleva a cabo una exploración neurológica, de la que puede sacarse un diagnóstico clínico y que clasifica a los pacientes en sintomáticos (exploración neurológica positiva) o posible presintomático (sin análisis genético y sin síntomas). A continuación los pacientes con exploración negativa se les ofertan el test molecular de Huntington y es ese punto, el consejo genético como tal: explicarle que la información de la prueba supone, en el caso de que sea positiva un viraje en su vida. Es muy importante destacar esto último, ya que como dice el experto a algunos pacientes, se les vende como una analítica, pues el análisis en sí implica únicamente una extracción de sangre. Pero las repercusiones psicosociales de esta prueba trascienden el acto médico en sentido convencional.

Este proceso de introducción de un individuo asintomático en el circuito de consejo genético se corresponde con la experiencia de un paciente que se realizó las pruebas y cuyos resultados salieron negativos.

F: ¿Quién le ofertó o cómo se enteró Ud. de que podía hacerse la prueba de la Corea de Huntington?

*P: " Pues esto empezó hace dos años, porque yo tengo dos tías que tienen esta enfermedad y también la padece mi madre, entonces **a raíz de la enfermedad de mis tías que están en Canarias yo conocí esta enfermedad. O sea, yo desconocía que existía esta enfermedad hasta que una de mis tías que vivía en Canarias, se, sus hijos se las diagnosticaron los médicos...**" (Anexo V pp. 199).*

Así una persona que desconoce su situación de riesgo, es informada por los familiares y decide iniciar el proceso para someterse a las pruebas de la Corea de Huntington. Es importante el hecho de que muchos pacientes desconocen la enfermedad, y qué significa el hecho de tener un test positivo.

En este sentido el experto expone que:

E: "El consejo genético es muy, muy útil, la neuróloga le explica en qué consiste, que si se lo hace y sale positivo al 50% es probable que lo vaya a desarrollar o no. Después de que ella lo ve y hace toda esa exploración, entonces lo veo yo, el mismo día o intentamos que no pase

mucho tiempo, es una cita a la que le damos prioridad o la adelantamos, lo veo yo y qué hago yo con ellos; a la consulta tiene que venir siempre acompañado de un familiar o si no tiene familiar un vecino, alguien que le va a acompañar en todo el proceso, tanto en la entrevista, en la recogida de información, como cuando se va a hacer el test, como cuándo va a recibir el diagnóstico.” (Anexo IV pp. 173)

La utilidad del consejo genético es para el experto, su carácter de certeza. El segundo paso para aquellos pacientes que quieren continuar el proceso y someterse a la prueba es una entrevista psicológica y unos test psiquiátricos. El experto nos explica que este proceso debe realizarse siempre con una segunda persona de referencia “que lo acompañe en todo el proceso”. Textualmente la ley 41/2002 del 14 de noviembre de autonomía del paciente en su Artículo 7 sobre el derecho a la intimidad del paciente: *“Toda persona tiene derecho a que se respete el carácter confidencial de los datos referentes a su salud, y a que nadie pueda acceder a ellos sin previa autorización amparada por la Ley”*. Sin embargo, en el caso del consejo genético en la Región, para poder iniciar los trámites para someterse a la prueba y poder acceder a los resultados se hace necesario un tercero que participará de dicha información personal, lo queramos nosotros o no. Es importante destacar el hecho de que el enfermo tenga que venir acompañado y que supone lo que llamábamos “carrera moral del paciente presintomático” (Opp. Cit. Goffman, 1984: 136-140). En este sentido la figura del acompañante es una especie de tutela de lo que Goffman definía como “prepaciente” y que implica un primer paso hacia la exención de responsabilidad simbólica del paciente.

“En la entrevista, a mí, todas las entrevistas al mismo tiempo me gusta que sean acompañados y luego cada uno por separado, te da mucha información y a veces incluso de la toma de conciencia que hay de la enfermedad porque le pasa un poco como alguno de nuestros pacientes que alguno te viene dando literalmente saltos y te dice que viene a hacerse la prueba a ver si tiene o no, dando saltos en la silla.” (Anexo IV pp. 174)

En este fragmento encontramos que el tercero que participará del proceso diagnóstico no sólo obtendrá información personal del paciente, sino que además facilitará aquella que el psiquiatra o psicólogo le solicite. Nuestro experto fundamenta la necesidad de entrevistar a un tercero, para que ahonde

en información que el paciente no te daría abiertamente, para poder contrastar su estado de salud mental y descartar que se haya iniciado la enfermedad en un plano psiquiátrico, ya que la enfermedad aún a movimientos coreicos y clínica neuropsiquiátrica.

*“Muchas veces información que no te dan abiertamente, o porque le han quitado importancia o por tabú o porque es algo así, **socialmente no está muy bien visto** y es algo que hay que rastrear. En la entrevista suelo hacer, de todas, siempre un árbol genealógico, no tanto por la genética sino porque puede darme información del núcleo de convivencia, vinculación con otros familiares, eh, la red social que tienen, si es más o menos estable... Los trabajos que han tenido o no. Rasgos de personalidad previos que se los pregunto al acompañante porque el paciente nunca se va a definir como no sé, depresivo, impulsivo o algo así. Lo va a hacer el otro. Antecedentes psiquiátricos, eso seguro sí o sí, y directamente relacionado con el consejo genético les pregunto que con qué se han quedado de lo que les han explicado el neurólogo o la neuróloga y ellos hasta dónde han indagado.”(Anexo IV pp. 174)*

La entrevista aborda todo tipo de aspectos íntimos, cabe remarcar que existe una tendencia cultural de la medicina, sobre todo en el ámbito psiquiátrico, a identificar ciertos tipos de vida o “malos hábitos” con desequilibrio psíquico. Es en este sentido en el que usamos la teoría foucaultiana acerca del biopoder y las biopolíticas como fuente de normalización: núcleo familiar estructurado o desestructurado, red social como mecanismo de identificación de “grado de sociabilidad” (vida social como mecanismo de normalidad), trabajos y rasgos de personalidad para elaborar un perfil “patológico o normal”. Se trata de elementos que configuran una forma de vida “socialmente aceptada”, “ordenada” o “estable”.

“A veces ellos no te dan tanta información y el familiar o acompañante te la va a dar seguro. A lo mejor se lo ha llamado, siempre quieren mostrar una imagen un poco más deseable de la que tienen, eso se suele ver en los test, porque además de la entrevista yo les paso test. En combinación con la entrevista que yo hago luego, la información del familiar y estos test ahí saco unas conclusiones...” (Anexo IV pp. 175)

En este sentido una parte del perfil que determinará el acceso a los resultados lo realiza la otra persona que entrevista al experto, por lo que cabe tener en cuenta la propia subjetividad del acompañante entrevistado así como

preguntarse acerca de la fiabilidad en un proceso tan relevante. Un tercer aspecto incluye los test con los que se trata de delimitar y encuadrar un perfil tipo, que sea congruente con las conclusiones extraídas de la información facilitada por el paciente y el familiar.

E: Normalmente o es apto porque no tiene antecedentes psiquiátricos, está en un momento bueno y tiene una buena red de apoyo y demás y el motivo de hacerse la prueba es sensato, realista, no está fantaseando y tiene una información concisa, yo veo que sí que se lo han explicado y además lo ha entendido.

O no es apto, radical, radical, pocos, no tantos, no sé, cuánto la entrevista sea más en detalle y tú tengas más información se hace mucho más fácil. Hay algunos que directamente no es el momento ideal para hacer la prueba... No sé, relación de pareja inestable, ningún punto de apoyo, historia de depresión y además tratamiento actual... (Anexo IV pp. 176)

Con los resultados el experto decide si el paciente está preparado para recibir dicha información. Tal y como afirma el experto, los criterios para definir si el paciente debe recibir la información son: no tener historial psiquiátrico, tener una buena red de apoyo social y que el motivo de realizarse la prueba sea “sensato”. Esto supone a priori una exclusión de aquellas personas que tienen problemas psiquiátricos, aún cuando la ley sanitaria ampara el derecho a la información clínica. Esto podría delimitar otro nuevo ámbito de discriminación en cuanto a los individuos con problemáticas psíquicas.

Cuando hablamos del discurso biomédico en cuanto a su faceta fiscalizadora de la vida individual, nos referimos a situaciones que se asemejan a ésta: “*el motivo de hacerse la prueba es sensato*”. Nos preguntamos qué es sensato y para quién, de esto se desprende que un motivo sensato es un motivo “*normal*”: deseo de reproducción, eliminación de la enfermedad de raíz... Encontramos aquí otro rasgo de la biomedicina: la necesidad de encuadrar en términos de normalidad no sólo las entidades nosológicas, sino también las motivaciones subjetivas de los individuos. En este sentido los profesionales se amparan en el principio de no maleficencia, que se antepone al de autonomía por los riesgos que conlleva, en algunos casos, conocer esta información. Pero creemos que la decisión de no dar la información, supone

igualmente un punto de disrupción en la biografía del paciente, que puede suponer “desequilibrio” antes o después en su vida.

*Recuerdo un chico muy joven, eh daño cerebral adquirido. Tuvo un traumatismo craneoencefálico de pequeño con **retraso mental asociado a eso e incluso en alguna ocasión había verbalizado que si él tenía lo mismo que su padre se quitaba de en medio. ¡Vamos! Más claro... No apto. Y hay alguno que lo que le pongo en las conclusiones es que aplase la decisión, que reflexione un poquito más, que espere un tiempo y que dentro de un tiempo...***

P: Eso es, perdón, ¿eso es lo más importante a la hora de decidir si es apto o no? Por ejemplo... ¿El tema del suicidio?

E: Sí.

P: ¿Como el factor más...?

E: *“Yo creo que el consejo genético de hecho se hace, mucho, mucho, en parte por el riesgo de suicidio que hay. Porque cuando llega el resultado, claro, si no han pensado realmente lo que significa, que aquí pone positivo y que vas a desarrollar la enfermedad... (...) Entonces no es ni siquiera un impulso el decidir el suicidio, o sea es algo que pueden llegar a planificar; y la otra opción es aplazar la decisión. Que no es el mejor momento, se han juntado varias cositas tal, no sé qué... Los veo yo, que les vamos dando la información y entonces van tomando conciencia de lo que van a hacer y dicen, lo veo dudoso... Entonces recomendamos pues aplazar y dentro de un tiempo volvemos otra vez para que no sea así. **Si no viene un familiar o un acompañante yo no hago ningún informe.***

***Siempre necesitamos la entrevista, la información de alguien, que además te dé garantías de que va a seguir el proceso porque, luego, la prueba, una extracción de sangre sin más y ya está. No hay más.** (Anexo IV pp. 174- 177)*

El entrevistado desvela aquí lo que explicaban Jiménez (Opp. Cit. 2006) y Casabona (Opp. Cit. 2002) acerca del carácter especial de la información genética y de su capacidad predictiva, y del impacto psicológico de la misma. Como apuntábamos es una información que no sabemos qué consecuencias puede tener para el paciente al que se le revela, y por tanto la decisión de quitarse la vida y el suicidio toman un protagonismo central en los aspectos a destacar del proceso genético. La responsabilidad que se resta al paciente queda repartida moralmente entre el experto que realiza el informe y la persona

que acompaña. Por otra parte se pone de manifiesto aquí el grado de tecnologización que ha alcanzado la medicina, ya que una prueba tan reveladora puede realizarse únicamente en un proceso similar a un análisis corriente. Este aspecto es además muy relevante en cuanto a la facilidad de su oferta y por tanto, al riesgo de realizar un uso irresponsable de esta tecnología médica.

E: “Los resultados vienen, nunca se dan por teléfono aunque nos insistan hasta la saciedad, tiene que venir allí y los resultados llegan a su historia y se los damos juntos el neurólogo y yo en la consulta. En ese momento se le dice si ha sido positivo o negativo.” (Anexo IV pp. 177)

El penúltimo escalón del proceso, tras la analítica y la secuenciación del DNA problema, es la recepción de los resultados. En este sentido la información se facilita personalmente por motivos de confidencialidad por una parte y para observar cómo es la reacción, para valorar un posible seguimiento psicológico o psiquiátrico.

E: Aquí las reacciones pueden ser de todo tipo: hay gente, la gran mayoría por lo menos de lo que yo he visto, se hacen la prueba pensando que va a salir positivo y esos están mejor preparados porque si luego sale que no... Pero si sale positivo es como... Vale. Es lo que me esperaba.

De todos los que yo he visto, siempre lo que yo hago es que en ese mismo momento cuando le estoy dando los resultados, la información está demostrado que se quedan con un 30% de lo que estás diciendo, no se enteran de nada porque es muy impactante. (Anexo IV pp. 177)

El entrevistado describe aquí cómo son las reacciones de los pacientes respecto al diagnóstico, que contrariamente a lo que pudiera parecer, son reacciones medidas y con un buen “afrontamiento”. Sin embargo esta afirmación parece estar sesgada, ya que nos encontramos ante individuos que han demostrado en test psicométricos su resiliencia: poseen óptimos mecanismos de afrontamiento.

E: Entonces lo que yo hago es a los dos o tres meses les doy una cita sí o sí. Si no vienen a la consulta yo los llamo por teléfono. Porque no sabes si es que están súper felices, sea positivo o negativo y ya se han olvidado de la EH para siempre, o es que están ahí, no sé, ya han elaborado la información, ya han organizado medio qué hacer, qué no y están hechos polvo.

*Yo sí o sí siempre a la fecha que hemos puesto la consulta si no vienen los llamo. **Con algunos sólo con esa consulta, los veo, se lo han hecho, se lo tenían muy trabajado presionando y demás. Valoro un seguimiento, los exploro un poco a ver como están.** (...) Y normalmente sólo con esa consulta está bien, alguno si lo continúo. (Anexo IV pp. 177-178)*

Esto contrasta con la entrevista del paciente que se realizó las pruebas, y que afirma que no ha tenido contacto con los profesionales psicólogos/psiquiatras de la unidad.

F: ¿A Ud. le proporcionaron algún tipo de apoyo psicológico? ¿Alguna visita con la psicóloga de la unidad después? No en los test de antes de la prueba...

P: No, *no tuve ningún contacto. Es que **ha sido una cosa muy rápida y muy sencilla.***

F: ¿Y no ha tenido Ud....?

P: *No, no, y se ve que como estaba predispuesto no necesité na. (Anexo V pp. 203)*

Este sería el último paso del consejo genético en Enfermedad de Huntington, en el contexto de la Región: un seguimiento psicológico. En este sentido encontramos de nuevo racionalidades del discurso médico, que buscan una intervención para que el duelo o el afrontamiento se hagan en términos de “normalidad psíquica”.

P: ¿Y desde tu punto de vista, juega la atención psicológica un papel muy importante en todo este tema (consejo genético) de la Corea de Huntington?

E: Sí, lo veo porque de todos los pacientes que nosotros hemos visto (en consejo genético), ninguno ha hecho ningún intento de suicidio ni nada así. Y tampoco son tantas consultas si lo veis. Y lo que más es una información clara, veraz, también un poco mides cuánto sabes tú y hasta dónde quieres saber dentro de que ya sí hay cierta información que le tienes que dar, eso es así. Y eso les hace tener mucho más control sobre lo que van a hacer, sobre su vida, sobre lo que van a decidir y demás. (Anexo IV pp. 179- 180)

Encontramos nuevamente la recurrencia en el discurso de la temática del suicidio, como elemento principal para “valorar” cuál es el papel del discurso psicológico en las repercusiones del diagnóstico genético y su utilidad. Por otra parte se infiere la centralidad de la información en el proceso, así como la limitación que existe en cuanto a la cantidad, la “dosificación de la información”.

Por otra parte esa información, que es certeza, sirve para planificar la vida de dichos pacientes y “darles el control”. Esta afirmación se parece mucho a la de “darle la oportunidad de tomar de decisiones sobre su posible descendencia y opciones de vida (...)” (Opp. Cit. Rasmaussen & Alonso, 2002).

P: Todo en el fondo gira en torno a una información que es posible que queramos saber o no nos venga bien saber, o algo así...

E: *Claro, pues sí, al fin y al cabo es información. Una información que ellos la pueden valorar a veces como una catástrofe o como un privilegio porque tú no estás libre de que te pase cualquier cosa al salir ahí, a la puerta de tu casa. Pero ellos sí saben, eso que muchos, que el resto no tenemos ni idea. Y ellos sí saben en cierto modo lo que les va a ocurrir. (Anexo IV pp.180)*

En este fragmento el experto reitera la centralidad de la información en el proceso de consejo genético, así como la certeza que supone saber que ellos “probablemente” morirán de Huntington. Esto pone sobre la mesa una paradoja de certezas y nuevos riesgos, saberse con la certeza de “elevado riesgo” de desarrollar esta enfermedad supone a su vez nuevos riesgos, o al menos, nuevas formas de concebir el riesgo en su existencia. Y continúa:

P: Y eso lo puedes gestionar bien o mal, ¿No?

E: *Claro, pero tú lo valoras en esa entrevista, con la información que te está dando, la información que da el que acompaña... Normalmente es gente que lo va a manejar bien, que es responsable de hacerlo porque tú ya les has hecho una valoración. Si no preguntas nadie te va a decir “no es que intenté no sé cuántas veces quitarme la vida”... O tuve una depresión de no sé cuánto y me tiré no sé cuánto sin salir, me tomé pastillas”.*

No te lo van a contar y además son pacientes que vienen adrede a buscar eso. Entonces también te están diciendo “me veo capaz al menos, o lo que creo o lo que entiendo que es la información que voy a recibir.” En ese sentido lo ponen un poquito más fácil.

P: Pero para vosotros es una responsabilidad también, porque está de por medio el suicidio, to eso...

E: *Sí, sí. Me da mucha seguridad el tiempo para entrevistar y demás, y en la unidad sí. La verdad es que necesitas ese tiempo y la entrevista con otra fuente. (Anexo IV pp. 182)*

Aquí encontramos de nuevo alusiones al tipo de personas que pueden recibir la información “responsables”, “que hacen un buen uso de la información”... Se dota de significado moral la conducta e incluso la personalidad de los individuos, decidiendo en términos de ética si son válidos o no para recibir esa información, sometiéndose su posible respuesta a la información a juicios de moralidad.

F: Ahí entonces lo que pasa es que queda en suspenso como se trabaja en el resto del hospital (relativo al derecho de información), porque, normalmente en el resto de servicios la información al paciente se da sí o sí, viene en nuestro código deontológico (médico y enfermero)...

E: *Así, así. Te sorprendería, te sorprendería cuánto. **La información es poder, pero siempre valorando antes. Estos claro, me lo ponen fácil porque viene de ellos, la demanda está ahí, ya te están pidiendo. Pero a lo mejor en muchos otros servicios, sitios, no te la están pidiendo ¿Cuánto sabes y hasta dónde quieres saber? No es tanto tiempo, con el paciente y con alguien de confianza de él a solas, porque muchas veces junto con él no te va a querer esa información. Y ufffff... Son detalles tan...***

Claro, si tú no conoces a nadie de toda la gente que viene a la consulta, no sabes nada de ellos. Y atrás tienes una historia así, vete tú a saber.

Un rato, cinco o diez minutos con un familiar, con un acompañante que suele ser siempre el mismo que viene con él, te da una información clave para saber hasta dónde puedes llegar.

Pero en muchos sitios no se da información y eso desde luego no te permite planificar nada en tu vida, futuro, si es algo así tan trascendente, cómo la incertidumbre. No, no sabes. (...)(Anexo IV pp. 180- 181)

Pa: (Sobre la información de su proceso) **En este caso concreto a mí me explicaron muy bien lo que había, si lo quería hacer, si no lo quería hacer, si era voluntario. Que tenía que pasar unas pruebas psicológicas... Y yo tuve siempre una información muy directa y muy clara. Y tomé la decisión, pero siempre ser tú.**

Yo estoy muy contento con la información que he recibido, con el tratamiento y el diagnóstico de la Seguridad Social, y creo que son personas muy bien, muy bien preparadas. Sí, porque no todos los puestos saben decirte las cosas. (Anexo V pp. 207)

En este sentido encontramos de nuevo las limitaciones en cuanto a la información. Tanto en términos legales como deontológicos, los enfermeros o médicos tenemos la obligación de informar al paciente de los procedimientos que se le van a realizar, así como de su información en materia de salud en función de nuestras competencias (el enfermero puede dar menos información, circunscrita al ejercicio de su profesión). El entrevistado afirma que en el ámbito de la medicina muchas veces no se informa, y para él la diferencia entre el proceso de información en el consejo genético y el resto de procesos médicos es que la demanda parte de los propios pacientes, que vienen a llevarse esa información, que es futura, y por tanto exime de darla tal como si fuese una enfermedad orgánica.

Ahondando sobre el perfil de las personas que están preparadas para recibir el diagnóstico:

*E: Yo... La **chica más joven que vi** (En consejo genético) **tenía veinte y tantos**, pero la cabeza perfectamente amueblada...*

F: Y hubo que darle el diagnóstico... ¿?

*E: Sí, bueno. Eso fue... Esa la vi con una pediatra arriba en genética. **Yo ya me imaginaba que lo iba a encarar bien, por la entrevista que había tenido con ella, con su marido y demás. Pero es que hasta nos sorprendimos y todo la pediatra y yo porque, va y como “vale muy bien, yo ya lo sabía, pues ahora tengo que hacer esto, esto y esto otro porque yo voy a tener hijos sanos”.***

*Me da una cosa, y al tiempo creo que ni la cité, le dije directamente que la llamaría por teléfono. **Estupenda, su vida igual que siempre**, llevaba una guardería ella... **Sus mismas amistades, con su pareja todo estupendo**, ya habían empezado un proceso para quedarse embarazada y demás. Era increíble, lo tenían, tan, tan claro... Muy claro, muy claro... (Anexo IV pp. 189)*

Encontramos características como direccionalidad, como capacidad de tomar una serie de decisiones encaminadas a determinar la propia vida,

capacidad de afrontamiento y un “motivo sensato” cómo es el hecho de tener hijos sanos. De alguna forma esto se concreta en la capacidad de continuar con tu vida, casi como si nada hubiera ocurrido.

P: Y digamos que en tu trabajo se circunscribe como al previo y una vez que existe un diagnóstico los dejas... ¿salvo algún caso...?

E: ***Algún paciente se sigue sí. De hecho se da esa posibilidad, a los dos o tres meses sea positivo o negativo hay una consulta, si no viene, teléfono. En función de cómo yo los veo en esos meses les doy más citas. Eso en el consejo genético, y si es paciente... Algún paciente sigo. De hecho sigo a una chica que es joven, treinta y tantos tiene. Pero ella ya estoy en el límite de que ya me voy a quedar con la cuidadora, con la madre. Porque ella ya está perdiendo un poco el contacto con la realidad, pero previo a eso si la he estado viendo mucho tiempo, sí.***

P: ¿Y hasta dónde se puede alargar? Por ejemplo si ahora te quedas con la cuidadora, ¿Hasta dónde se puede alargar la relación?

E: ***Nosotros allí hasta que el paciente fallece e incluso a veces algún paciente ya fallecido, y según como valores y tal. Alguna consulta después se le da para evitar un duelo patológico o alguna cosa que se atasque porque, si viene alguno como paciente después, que no tiene demencia ni nada, lo que tiene es un síndrome del cuidador de estar ahí quince años haciendo sólo eso. Sin ningún tipo de interés o vínculo con el mundo y no tiene nada pero físicamente agotado, agotado. (Anexo IV pp. 191)***

La última fase del consejo genético se concreta en atención psicológica en presintomático, y seguimiento del paciente y el cuidador una vez que éste inicia los síntomas psiquiátricos y deja de ser consciente de lo que le rodea. No obstante este proceso del consejo genético en nuestra región, excede las relaciones clásicas médico paciente y se alarga aportando mecanismos de afrontamiento, después incluso del fallecimiento. Observamos también que las repercusiones del diagnóstico tienen un impacto en el entorno, y que la persona que probablemente acude a la entrevista como acompañante puede acabar siendo objeto de esta atención psicológica.

Sobre el posible impacto psicológico negativo del diagnóstico presintomático y la crudeza de la información en el proceso de afrontamiento nos comenta:

E: ***“Lo importante yo creo que es que nosotros intentemos hacer el menor daño posible ante ese diagnóstico de enfermedad... ¡Qué no te están diciendo que es una gripe!***

Hay que hacer el menor daño posible y que no sea un cambio tan radical en su vida y dar un poco de esperanza.

No es falsa porque tú eres muy veraz y le estás dando toda la información. Nuestros informes de demencias son así, son súper amplios y muy en detalle.

No estás engañando, pero eso también te lo dicen muchos pacientes y familiares, de no dejar las cosas sólo en el diagnóstico: “Ud. tiene esto”, sí, pero... ¿Qué cosa puedo hacer con eso aparte del tratamiento que me ha puesto? ¿Qué otra cosa puedo hacer? Esa esperanza, esa alternativa, esas otras opciones la valoran un montón.

La información es algo sencillo, no cuesta dinero y no es algo complejo que haya que pedir. Y arregla mucho, mucho malestar que nosotros no vemos en la consulta. ¿Cuánta gente se va de la consulta y te dice “me fui a no sé dónde y he estado una semana malísimo”? Eso no lo vemos nosotros, ese rato tan desagradable... Y te puedes equivocar y que a ti te pase eso, pero que te pase las menos posibles de las veces y que sea algo excepcional que no puedes controlar... Pero sabiendo que sucede esto... Puffff, poner cierto remedio.” (Anexo IV pp. 193-194)

Esta afirmación pone de manifiesto que, desde el ámbito experto existe conciencia de que el diagnóstico genético presintomático puede generar iatrogenia. Y parece que la contrarrespuesta puede ser un discurso de optimismo, lo que para Novas (Opp. Cit. 2013) (Opp. Cit. Feixas, 2013) suponía una economía política de la esperanza. La genética ha producido problemas colaterales que se han de solventar, y para compensarlos ofrecemos esperanza. Esa esperanza se alimenta del discurso experto, y a su vez lo reproduce generando expectativas a problemáticas que en la actualidad no se han resuelto. Por otra parte encontramos la frase ***“Ud. tiene esto”, sí, pero... ¿Qué cosa puedo hacer con eso aparte del tratamiento que me ha puesto? ¿Qué otra cosa puedo hacer?”***, que queda sin concluir porque enseguida el entrevistado salta al discurso de la esperanza, esa es una crítica importante al consejo genético en Enfermedad de Huntington. ¿Qué pueden hacer los

pacientes con esa información de que van a desarrollar una patología letal en el futuro si actualmente es incurable?

Sobre las repercusiones del diagnóstico genético en la vida cotidiana nuestro entrevistado paciente:

F: ¿Y su vida hubiera sido diferente si no hubiera podido hacerse esa prueba?

Pa: *No, no, no, si no me la hago **hubiera seguido viviendo igual.***

F: Sí pero quizás hubiera vivido con más angustia o más...

Pa: *No porque, a ver, lo que tienes lo tienes y te sale cuando te sale. **No puedo vivir con angustia, vivir con miedo y en la cárcel no se puede vivir.** Entonces estar pensando... También me puede salir mañana un cáncer. No, angustia la justa. (Anexo V pp. 204)*

En contraposición a lo que exponen los teóricos, e incluso la entrevista del perfil experto el paciente afirma que su vida no cambió, ni hubiera cambiado, haciendo gala de esa resiliencia a la que parece que los test psiquiátricos dan prioridad. Sin embargo hay que destacar que sus resultados fueron negativos, por lo que en realidad su vida no ha cambiado.

F: *¿Usted cree que las pruebas pueden en ocasiones ser más negativas que positivas porque por ejemplo a lo mejor lo que me dice de su familiar, que hay gente que se abstrae de las pruebas y puede seguir viviendo, y puede que haya gente que se va, que o hace las pruebas y vive con incertidumbre... ¿Entonces considera que las pruebas pueden resultar negativas para ciertos pacientes en ciertos momentos?*

Pa: ***No, yo creo que no, que no.** Yo creo que es que cada persona somos, somos uno. Entonces como le afecte a uno o le afecte a otro, no... No tiene la misma, la misma valoración, la misma... El mismo punto de vista. (Anexo V pp. 205)*

*A ver, yo no fui valiente, **yo fui, yo fui pensando en otras personas (sus hijas), entonces a lo mejor si me paro en frío tranquilamente... Pero decidí, tomé la opción. Fue todo tan rápido que no me dio tiempo, a, a pensarlo y a madurarlo, a decir “pues no me gustaría saberlo”: No me dio tiempo, ó sea, no, no, no llegó ese momento nunca.***

F: *Quizás si se hubiera dilatado más...*

*Pa: Si se hubiera dilatado en el tiempo a lo mejor..., A lo mejor hubiera tenido más tiempo de pensar lo de, pero la verdad es que como tú dices se ha acabado bien, entonces **dices “pues bueno, mira, tomé una decisión acertada”.** Pero sí, puede ser, hubiera pensado más. (Anexo V pp. 205)*

El entrevistado reproduce el discurso de la pluralidad y la subjetividad. Sin embargo no cree que pueda llegar a ser negativo, porque como él expone no fue por él sino pensando en sus hijas. Y por otra parte se siente satisfecho, quizás porque ha eliminado la incertidumbre de poder padecer la enfermedad. Pero es importante observar una contradicción entre el testimonio del paciente y el del experto:

*E: “Me gusta **saber cuánto tiempo han estado pensando, reflexionando sobre hacerse la prueba.** No es lo mismo “no es que tuve una consulta hace un par de meses con no sé quién y me ha dicho “oye ¿Por qué no te haces esto para ver si tienes o no?””*

*La gran mayoría lleva desde que sabe que tiene el diagnóstico el familiar, **un par de años, tres años, incluso cinco años valorando si hacer o no hacer, hacer o no hacer”.** (Anexo IV pp. 175)*

F: Y ¿No le han hecho hincapié en que la prueba era una cosa relevante, que debía pensarse muy bien si hacérsela o no?

*Pa: Lo tenía, lo tenía muy claro y muy asumido y muy decidido. **¡Es que ha sido muy rápido! Ya, ya, ya. Por eso te digo, ha sido tan rápido que no te da tiempo... Y cuando; yo esperaba los resultados para... ¡Me parece que para el mes de marzo de 2016! Y me llamaron al mes y cuando me llaman dije “Alfonso la has cagao” porque si ya... (Anexo V pp. 204- 205)***

El aspecto del período de reflexión sobre la prueba queda en suspenso en el caso de nuestro paciente, nos habla de un mes desde que toma la decisión hasta que recibe el resultado. Él mismo verbaliza que **“¡Es que ha sido muy rápido! Ya, ya, ya. Por eso te digo, ha sido tan rápido que no te da tiempo...”** Este aspecto resulta interesante, porque en este caso concreto se ha perdido la componente de la reflexión acerca del impacto de la información, más teniendo en cuenta que éste paciente en concreto ignoraba la enfermedad poco tiempo atrás. Sin embargo el experto afirma que él (este paciente ha pasado por su unidad) tiene muy en cuenta el tiempo que se está reflexionando y que, es del orden de años. En este sentido el consejo genético muestra algunos lapsus que podrían ser una de las principales fuentes de iatrogenia.

4.2. Derecho a saber y derecho a no saber

La regulación acerca del derecho a la información, y el respeto al derecho a no saber son dos aspectos clave en los procesos de consejo y diagnóstico genético. Esto aparece reflejado en el Artículo 5 de la Declaración Universal de los Derechos Humanos y del Genoma, encontrando que es uno de los puntos más frágiles del proceso y uno de los más controvertidos.

E: “(...) yo en demencias no he hecho ningún consejo, porque todos al final dicen que no, no es tal la certeza como en las coreas.

Y cuando tú dices pues igual te sale que sí pero no quiere decir que lo vayas a desarrollar o no, entonces la gente dice “¿Para qué voy a hacer eso? Entonces lo que hacemos normalmente es que primero le ve la neuróloga, (...) le explica lo que supone hacerse la prueba. Eso es lo que es realmente el consejo genético, porque muchos pacientes llegan que se lo han vendido como una analítica y esos es un desastre, horroroso...

Algunos incluso llegan que se ha hecho la analítica en otro sitio, y entonces después se ha enterado de lo que iba a hacer y ha venido corriendo un familiar, “por favor no enseñarle ningún resultado a mi madre o a mi padre, porque es que no quiero que, que no, que no, que ya ha tenido algún intento de suicidio antes”, alguna historia de cuadro depresivo y en fin, un desastre. (Anexo IV pp. 172)

Encontramos que los pacientes, a menudo expresan no querer saber y rechazan la prueba, cuando el test no va a ser concluyente. Por otra parte observamos aquí que en algunos lugares no se informa bien al paciente de lo que significa hacerse la prueba, y muchos pacientes deciden llevarla a cabo sin ser conscientes de las repercusiones. Se observa aquí otro aspecto ético del consejo y diagnóstico genético: cuando se hacen las pruebas con un consentimiento informado, pero sin el proceso de control... ¿Es posible éticamente no dar los resultados porque lo pide un tercero? En este sentido el experto define el proceso como un desastre, porque la información hay que darla. Otro ejemplo del dilema ético del derecho a saber:

P: Y esa predisposición (a conocer el diagnóstico), en cierto modo ¿evita que a lo mejor se convierta en lo contrario? Por lo que decía Fuensanta... Duelos anticipados...

E: *“Claro, claro que sí... El chico, el chico que os he contado le dijeron en una consulta de neurología, no le dieron el diagnóstico pero sabían por la clínica y demás... Y venga a indagar. La estudiaron y estuvieron un año o así, que si posiblemente tenía H... Y **en una de esas consultas le plantean hacerse la extracción. Pero se plantea como una analítica sin más... “Oye, ¿Te quieres hacer esto?” Y la paciente siempre acompañada por su hijo (el chico), y se lo hace... Y cuando él empieza a indagar, a leer, a mover papeles, diagnósticos, motivaciones... ¿Esto qué es?***

Y viene a la consulta y nos dice que por favor, que no le demos el resultado a su madre. (...)Pues ese chico horrorizado, muerto de miedo... Y que el diagnóstico no, que no, que no y que él tampoco quería saber. Claro, era como de sopetón que me doy cuenta de lo que estoy haciendo. No había hecho ningún trabajo previo de elaborar eso, lo que suponía esa información. (...)Ellos siguen viniendo a la consulta (...) Todos los años, y esta señora siempre sigue viniendo, pero sin poner diagnóstico, es increíble. Recuerdo que la vi hace un mes o así y se cayó en la consulta y todo de lo mal que estaba. Esa rigidez, esa corea... Por el suelo. Y el hijo que no, que no, que no quiere saber.

F: Pero si está ya en capilla...

E: *Sí, sí. Y en todos los informes: diagnóstico trastorno del movimiento. No quiere verlo, es impresionante, está negado totalmente. Sí, sí, sí.”(Anexo IV pp. 182- 183)*

Esta práctica de realizar las pruebas sin consejo previo parece que nace de la divergencia entre los médicos clínicos (neurólogos) y los propios médicos genistas, ya que como manifestó la experta al principio de la entrevista no hay un protocolo establecido. Esta falta de comunicación da lugar a situaciones tan penosas como la descrita, dónde nuevamente la falta de información previa lleva a un tercero a demandar que no se facilite esa información, poniendo al profesional sanitario en un serio dilema ético. Por otra parte observamos que el derecho a no saber se salvaguarda, a través de la práctica del uso de diagnósticos genéricos o descriptivos, que no ponen nombre propio a la entidad nosológica y que se usan cuando los pacientes desarrollan un mecanismo de negación absoluto. Esto supone un gran avance en cuanto a la salvaguarda del derecho a no saber, y al propio equilibrio mental del paciente.

E: *“Directamente relacionado con el consejo genético les pregunto que con qué se han quedado de lo que les han explicado el neurólogo o la neuróloga y ellos hasta dónde han indagado.*

*Si han buscado en Internet, si no, a veces lo que conocen es lo que les han contado no sé qué familiar de lo que tenía su madre o su padre y son tantos años... O a veces también lo que conocen de la enfermedad es lo que tuvo su madre y a lo mejor luego no se parece en nada a lo que va a tener él. Como sí o sí no tienen todos los síntomas, puede variar. **Habría que ver hasta qué punto sabe o no sabe y con qué se ha quedado de lo que le han dicho. (...) ¿Cuánto sabes y hasta dónde quieres saber? (...) Pero en muchos sitios no se da información y eso desde luego no te permite planificar nada en tu vida, futuro, si es algo así tan trascendente, como la incertidumbre. No, no sabes. Y todo el mundo va a lo cómodo, a Internet, todo el mundo, ya directamente es algo que a veces pregunto. “¿Has buscado en Internet?” Lo primero, van directos, han visto un diagnóstico, alguna frase y ahí sacan ellos información. Y claro la información siempre hay que limitarla un poco.”** (Anexo IV pp. 181)*

El experto indaga para ver si conocen la enfermedad, ya que en base a lo que conozcan se puede continuar informando. Por otra parte, cuanto más hayan indagado supone que tienen un interés mayor en la enfermedad y por tanto, su deseo de saber es mayor. No obstante destaca la importancia de ver, cuánto comprenden en realidad del proceso, a través de lo que ellos han percibido sobre el discurso de la neuróloga. Por otra parte Internet ha dado acceso incontrolado a los diagnósticos, y esto ha supuesto, en cierto modo, una “democratización” del acceso a la información. Lo cual dificulta mucho el proceso de “limitar la información” a los pacientes, actualizando viejas controversias de la medicina sobre lo ético de dar o no dar información. Los profesionales esgrimen para “limitar la información” que puede suponer un impacto negativo o que el paciente no esté preparado para afrontar dicha información. Sin embargo los colectivos de pacientes argumentan que la Ley sanitaria 41/2002 del 14 de noviembre refleja el derecho a la información y el acceso por parte de los pacientes a los datos médico que se reflejan en su historial clínico. Encontramos aquí otra afirmación del participante experto sobre la facilitación de la información:

E: “Y hay gente que es muy feliz sin saber, es que no es una cosa sí o no, no es blanco o negro. Hay gente que es feliz, súper feliz.”

Tienes la obligación (de informar) por ejemplo en demencias, en los circuitos que hace el neurólogo, y aunque lo vemos los demás le va a devolver el informe escrito y la información a él (el paciente). Luego, no hace falta regodearte en tienes esto o te va a pasar esto y demás.” (Anexo IV pp. 193)

F: ¿considera que ha tenido suficiente apoyo e información por parte de los médicos, digo médicos porque son los más representativos del sistema este, en su proceso?

Pa: **Lo justo, me han informado de lo que es, y ha sido una información muy escueta. Muy sencilla, pero que, que yo la asimilé y dije una enfermedad mental que si la tengo y es genética llegará el momento que la, que la sufra. No sé si antes o después, pero ya está. (Anexo V pp. 204)**

La anterior afirmación asevera nuevamente el pensamiento experto de que la información debe ser limitada, por sus especiales características y por otra parte la necesidad de respetar el derecho a no saber. La respuesta del paciente también es congruente con el discurso experto, se le administró una información justa, directa, escueta y muy sencilla.

En la entrevista con el paciente de consejo genético encontramos algunos aspectos más a destacar en este sentido:

F: Entonces Uds., pero Uds. se lo dicen los familiares, ¿O les llama el médico?

Pa: *No, no, ellos hacen su vida y yo la mía. Pero es que como yo tengo dos hijas. Eh, es que yo tengo dos hijas y mi madre ahora enferma, pues yo decido hacerme la prueba. Simplemente por eso.*

F: Ud. sabe que en ese momento Ud. puede echarse para atrás...

Pa: **No, no, no. Yo eso no lo sabía.**

F: Ah, ¿No se lo comunicaron?

Pa: **Cómo quería hacerlo eh... Ni lo pregunté. Y si me lo informaron no lo recuerdo.**

F: Pues es que resulta que Ud. cuando va a la consulta... O sea esto es libre y le pasarían unos test psicológicos...

Pa: *Sí, lo sé, lo sé*

F: Se los pasarían y entonces luego a Ud. se le suele decir que Ud. puede, Ud. tiene todo el tiempo para echarse para atrás, no es que una vez que se hace la prueba está obligado a saber el resultado...

Pa: La verdad es que si me lo dijeron no lo recuerdo, yo creo no. No me acuerdo de aquello porque como estaba dispuesto a saber lo que había. Lo tenía claro.

F: Y yo quería preguntarle, ¿considera mejor o peor el efecto psicológico que puede tener la prueba en los pacientes? O sea el coste psicológico por el que pasa, Ud....

Pa: ¿De si la tiene o no la tiene dices...?

F: Claro, antes de saber, el coste de saber.

Pa: Yo creo que depende mucho de las personas, de la actitud de la persona, por el saber que la tienes. Creo que tienes que vivir una incertidumbre de... Yo creo que te tienes que analizar mucho más porque si, porque si te vuelves un poco maniático o tienes cosas a lo mejor piensas que pueda ser relacionadas con la enfermedad o la verdad es que no lo sé, no lo sé... La verdad es que tomé esa decisión, la acepté y no pensé nunca... Si la iba a tener o no la iba a tener, a lo mejor fui un poco inconsciente, un loco o un poco infantil. (Anexo V pp. 199- 201)

En relación con el derecho a saber y no saber, una vez iniciado el proceso el paciente deber ser consciente de que éste no es irreversible y se puede parar cuando él decida. Incluso puede llegar a la consulta el día de los resultados y expresar su deseo de no recogerlos, esto es importante tanto en el plano del principio de autonomía del paciente como en la protección del derecho de no saber. La finalidad de esto es minimizar el impacto psicológico y los problemas que se derivan del proceso genético. En este sentido se pone de manifiesto lo que ya hemos considerado anteriormente, que en ocasiones no se da el tiempo de reflexión necesario y por otra parte que el paciente debe conocer este derecho a rechazar la información si lo considerase oportuno.

E: “En combinación con la entrevista que yo hago luego, la información del familiar y estos test ahí saco unas conclusiones. Normalmente o es apto porque no tiene antecedentes psiquiátricos, está en un momento bueno y tiene una buena red de apoyo y demás y el motivo de hacerse la prueba es sensato, realista, no está fantaseando y tiene una información concisa, yo veo que sí que se lo han explicado y además lo ha entendido.

O no es apto, radical, radical, pocos, no tantos, no sé, cuanto la entrevista sea más en detalle y tú tengas más información se hace mucho más fácil. Hay algunos que directamente no es el momento ideal para hacer la prueba... No sé, relación de pareja inestable, ningún punto de apoyo, historia de depresión y además tratamiento actual... (Anexo IV pp. 175- 176)

Encontramos aquí un choque entre el derecho a saber y no saber: los pacientes que entran en el circuito de consejo genético en realidad sí que desean saber, pero en función de sus rasgos y su situación vital esta información no se facilita libremente. Es probable que esto se relacione con uno de los apartados del Artículo 5 de la Declaración de los Derechos Universales del Genoma: *Una investigación, un tratamiento o un diagnóstico en relación con el genoma de un individuo, sólo podrá efectuarse previa evaluación rigurosa de los riesgos y las ventajas que entrañe y de conformidad con cualquier otra exigencia de la legislación nacional.* En este sentido encontramos que el derecho a saber se subordina al impacto psicológico que pueda generar la enfermedad, pero también nos preguntamos si a una persona inestable de por sí, la incertidumbre y la imposibilidad de saber no puede empeorar su situación y sus propios rasgos y tendencias.

E: “Los veo yo, que les vamos dando la información y entonces van tomando conciencia de lo que van a hacer y dicen, lo veo dudoso... Entonces recomendamos pues aplazar y dentro de un tiempo volvemos otra vez para que no sea así. Si no viene un familiar o un acompañante yo no hago ningún informe.” (Anexo IV pp. 177)

En este proceso el experto, a través de las reacciones y el lenguaje corporal valora dar o no la información. Se observa que mostrarse dudoso acerca de la recepción de la información puede ser un motivo para postergar la decisión y no facilitar dicha información.

E: “Los resultados vienen, nunca se dan por teléfono aunque nos insistan hasta la saciedad, tiene que venir allí y los resultados llegan a su historia y se los damos juntos el neurólogo y yo en la consulta. En ese momento se le dice si ha sido positivo o negativo”. (Anexo IV pp. 177)

Esta fórmula de comunicación de resultados tiene como finalidad salvaguardar la confidencialidad del paciente (cualquiera puede llamar a la unidad haciéndose pasar por el propio interesado), y por otra parte medir las

reacciones y valorar un seguimiento psicológico o psiquiátrico para evitar aspectos como el suicidio o la depresión mayor.

Sobre el derecho a saber y no saber, un aspecto claro son las técnicas de diagnóstico preimplantacional, y la posibilidad de seleccionar gametos sanos mediante una técnica ciega en la que los progenitores eligen seleccionar y llevar a cabo el proceso de implantación del embrión sin saber si tienen la amplificación de Huntington o no.

En este sentido:

F: Y por ejemplo, cuando se hace... Porque nos explicaron en clase de genética que hay una, en los embarazos, se puede hacer una selección de óvulos sanos pero también se puede hacer incluso con un proceso de ciego... Que no se sepa el diagnóstico si es presintomático y elegir, e ir a la unidad...

E: *Sí, sí, sí.*

F: ¿Esto no es un problema?

E: *Hay controversia, **hay de hecho centros en España en los que sí o sí el progenitor, el que está enfermo tiene que saber si lo tiene o no tiene.** Porque claro las implicaciones que va a tener en el cuidado de ese bebé sano. **El bebé va a estar sano pero tú si lo tienes con treinta y con cuarenta vas a estar con síntomas y demás, ¿estás preparada? ¿Sabes que vas a tener ese bebé que se va a quedar sin padre o sin madre?** Que al otro le va a suponer también muchos cambios, doble responsabilidad... ¿Estás dispuesto a eso o no?*

Y no, en algunos centros si la madre o el padre tiene la enfermedad antes de tenerlo tiene que saberlo, en otros puede hacerlo.

E: Pero aparte de esa connotación yo me refería más al impacto para el propio paciente porque si tú tienes, esto es una información que está, no está, es un poco tabú. O sea la doy, no la doy. Pero ahí (en el diagnóstico preconcepcional) estamos trabajando con que hay una información, que puede ser positiva. Estamos como más expuestos a esta información al no saber.

E: *Ya, ¿pero cómo?*

F: Si tú vas a hacerte una selección y no sabes, es como el proceso que tú dices (querer saber o no querer saber), pero es que ya estás muy expuesto a la información.

E: Pero eso te refieres al que va a hacerse eso para tener un bebé sano y no sabe si lo tiene no, ¿no? Sí, eso es una incertidumbre total, sí. Lo tienes que tener muy claro porque si no, no es muy aconsejable. Pensando si vas a poder dedicarte a ese hijo o no al 100%. Hay que pensarlo muy bien, muy bien. Yo estoy más porque sean conocedores de si lo son o no lo son y con eso adelante con las consecuencias. Pero tener esa información, en este caso sí, es mejor saber. (Anexo IV pp. 189- 190)

Encontramos en primer lugar que no hay una legislación clara sobre si debe tener conocimiento o no el progenitor que puede presentar la amplificación. De nuevo surge otro dilema ético, y es si debe prevalecer el derecho a no saber a la responsabilidad y decisión de ser padre. Esto tiene una serie de implicaciones en el cuidado y mantenimiento del hijo que viene, y por otra parte no permite la valoración del riesgo que supone asumir una paternidad si es probable que en diez años vayas a desarrollar una enfermedad que a su vez supone una carga de cuidados y dedicación extra.

Por otra parte la realización de dicho proceso implica que las personas que se van a someter a una implantación, están muy cerca de la información y es probable que esto les afecte negativamente en la esfera psíquica.

4.3. Aspectos clínicos y psiquiátricos de la Enfermedad de Huntington

Uno de los aspectos que más dificulta el proceso de consejo genético en la enfermedad de Huntington es la afectación de la esfera psíquica. Uno de los rasgos de la enfermedad es el desarrollo de cuadros psiquiátricos que abarcan un amplio espectro de entidades (manías, delirios, compulsiones) y que hay que diferenciar, durante el proceso de consejo de si son rasgos aislados de personalidad o pueden ser achacables al desarrollo de la enfermedad. De ello se extrae además la disyuntiva de si se debe dar el diagnóstico cuando aparecen indicios psiquiátricos de la enfermedad y de si se debe dar el diagnóstico a las personas que al margen de la enfermedad presentan rasgos

de inestabilidad psíquica de forma aislada. Hasta dónde llega el derecho de a la información, y cuán moral es supeditarlo al principio de no maleficencia.

Se exponen a continuación fragmentos en relación a la esfera psíquica en el proceso del consejo y de la Enfermedad de Huntington:

E: Algunos incluso llegan que se han hecho la analítica en otro sitio, y entonces después se ha enterado de lo que iba a hacer y ha venido corriendo un familiar, “por favor no enseñarle ningún resultado a mi madre o a mi padre, porque es que no quiero que, que no, que no, que no ha tenido algún intento de suicidio antes”, alguna historia de cuadro depresivo y en fin, un desastre. (Anexo IV pp. 173)

Observamos que los antecedentes psiquiátricos toman una importancia capital en el proceso de diagnóstico, y que el experto los refiere en su entrevista como factor predisponente a que el proceso de información sea inadecuado.

*E: (Sobre la entrevista psicológica para el acceso a los resultados) Entonces **la entrevista que yo hago es una entrevista de psicología normal y corriente**. Eh, yo vuelvo a preguntar, yo **desgloso los antecedentes médicos en médicos y psiquiátricos**, los vuelvo a preguntar otra vez. Y **preguntas directas acerca del suicidio, consumo de tóxicos, cualquier cosa. (...) Rasgos de personalidad previos que se los pregunto al acompañante porque el paciente nunca se va a definir como no sé, depresivo, impulsivo o algo así. Lo va a hacer el otro. Antecedentes psiquiátricos, eso seguro sí o sí, (...). Paso una escala de depresión de Beck porque incluye un ítem específico que habla del suicidio directamente. A pesar de que yo lo he preguntado directamente quiero que quede por escrito, que no hay ideas de suicidio ni planteamientos en ese sentido.***

Una escala de ansiedad, estado y rasgos. Normalmente cuánto de nerviosos son y en ese momento en concreto en el que van a plantearse hacer la prueba cómo están de nerviosos o no. Tienen síntomas físicos y también psíquicos, de rumiación, preocupación y demás... Luego le paso un tercero que es un inventario de personalidad, les paso el MCMI. Puffffffff... Es muy variopinto, puede descartar desde rasgos patológicos, ansiedad, depresión, trastornos psicóticos y demás... Hasta estilos de vida. Luego rasgos de personalidad: más perfeccionista, hiperresponsabilidad, obsesividad... Ese la mayoría me suelen hacer un perfil típico que es que quieren mostrar una imagen más deseable de lo esperado. (...) (Anexo IV pp. 175- 176)

F: Pero esas conductas autodestructivas (el suicidio) también están asociadas a la demencia o a lo orgánico a nivel de Huntington? O sea, ¿Hay un patrón tipo de conducta?

E: A veces hay síntomas **sutiles que no son los movimientos** y que ya desde muchos años atrás, antes de que comience a manifestarse la enfermedad están ahí: **cambios en la conducta, también a nivel cognitivo...** En las valoraciones psicológicas lo ven. Sí, hay **un enlentecimiento, hay problemas de memoria** que no son a lo mejor problemas tan evidentes al inicio como los de un paciente con demencia. Sí, ya hay ciertas quejas de problemas de concentración y demás. (...) **Y a lo mejor no es tan evidente pero en una exploración con un neurólogo o en un test y tal, y empiezas a hablar con el familiar y tal, y dices buff...**

Tiene ya cosillas, rasgos obsesivos, delirios y alucinaciones no es tan común aunque puede pasar... Pero la apatía y perseverar, eso es muy típico. El perder iniciativa, querer... Están como pasotas y eso se interpreta a veces por la familia por vaguería, “es que está vago”, con nuestros pacientes nos pasa... “Está vago, no hace nada”. Claro y es otra historia. **Y el perseverar, en los pacientes con H, eso sí es más frecuente verlo, incluso alguno tener obsesiones y compulsiones con el orden, con el lavado de manos o con una idea fija que puede ser cualquier tontería.** Y r que r, pum, pum... Frontal, ahí, se quedan fijos en eso.” (Anexo IV pp. 182- 183)

Encontramos de nuevo que un aspecto determinante en el proceso de consejo genético es la existencia o no de rasgos psiquiátricos, así como ciertas conductas socialmente no aceptadas (consumo de tóxicos, estilos de vida) que en el discurso médico se han relacionado típicamente con rasgos como la impulsividad o la irresponsabilidad. La situación del paciente entrevistado no se adapta a estas descripciones:

F: Y el tiempo que estuvo Ud. con esta incertidumbre y se va a hacer las pruebas y tal... Ud. en su salud psicológica o psiquiátrica tuvo algo de depresión o insomnio...

Pa: (Se ríe a carcajadas) **Que va, no, no nada de eso.**

F: Es Ud. duro...

Pa: No, no soy duro. Lo que pasa es que vamos a ver, **yo soy, tengo una pequeña empresa entonces el día a día es muy intenso, no te da tiempo a estar pensando, a recrearte en pequeñas cosas, tonterías.**

Entonces también tenemos una vida familiar importante. Una vida familiar muy activa. Entonces cuando no tienes un tema pues tienes otro. Cuando no participas en algo con tus amigos, está tus hijos, están los otros... ¡Es que tengo una vida...! (Anexo V pp. 205- 206)

Las respuestas del paciente deben ser analizadas desde una doble perspectiva, por una parte es probable que al ser negativo para el test no tuviera rasgos psiquiátricos, además de que como él describe tenía una red de apoyo importante. La respuesta “no te da tiempo a recrearte en pequeñas cosas, tonterías” puede ser fruto de un carácter despreocupado o bien que el paciente no tuviese conciencia de la magnitud de la información. Pero también hay que tener en cuenta la afirmación del experto de expresar en los test previos una imagen deseable, y por tanto puede que el paciente no haya expresado en realidad cómo se sintió, porque eso podría interpretarse como un rasgo negativo o de debilidad en la concepción social clásica de los fenómenos psiquiátricos.

El propósito de estas pruebas desde el perfil experto parece doble: por una parte separar patología psiquiátrica aislada de patología atribuible al propio proceso de la Enfermedad de Huntington. Por otra parte, observar mecanismos de afrontamiento, de adaptación o desadaptación y aspectos disfuncionales en la personalidad que puedan maximizar el impacto de la recepción de la información acerca de su diagnóstico.

Respecto al perfil típico parece razonable pensar que si alguien hace una entrevista para obtener un beneficio (una información en este caso) se muestre complaciente y deseable para el interlocutor, no parece que esto sea un rasgo patológico sino más bien una respuesta humana adaptativa. Una cuestión que toma especial relevancia, y que los estudios (Opp. Cit. Mastromauro et al, 1987. Vaillant, 2000) del proceso diagnóstico de esta enfermedad ponen de manifiesto es la tendencia a cuadros depresivos y especialmente al suicidio. Encontramos referencias a esto en el discurso experto:

*E: Yo creo que **el consejo genético de hecho se hace, mucho, mucho, en parte por el riesgo de suicidio que hay.** Porque cuando llega el resultado, claro, si no han pensado realmente lo que significa, que aquí pone positivo y que vas a desarrollar la enfermedad...*

*Hay gente que sí, que claro. Porque ha vivido la enfermedad y es una enfermedad tan penosa y tan larga, tan dura... Eh, saben perfectamente cómo empieza, cuál es todo el tiempo de estar en cama, muuuucho tiempo, y cuál es el final. **Entonces no es ni siquiera un impulso el decidir el suicidio, o sea es algo que pueden llegar a planificar;** y la otra opción es aplazar la decisión. (Anexo IV pp. 175- 176)*

*E: (sobre la entrevista psicológica) **Si no preguntas nadie te va a decir “no es que intenté no sé cuántas veces quitarme la vida”... O tuve una depresión de no sé cuánto y me tiré no sé cuánto sin salir, me tomé pastillas”** (Anexo IV pp. 181)*

P: ¿Y desde tu punto de vista, juega la atención psicológica un papel muy importante en todo este tema (consejo genético) de la CH?

*E: **Sí, lo veo porque de todos los pacientes que nosotros hemos visto (en consejo genético), ninguno ha hecho ningún intento de suicidio ni nada así. Y tampoco son tantas consultas si lo veis.** (Anexo IV pp. 179)*

Las referencias al riesgo de suicidio son constantes durante la entrevista al experto, que diferencia el acto de suicidio como impulso, a la respuesta ante una amenaza que excede los mecanismos de afrontamiento. No queda muy claro si el suicidio es fruto de una respuesta desadaptativa al estrés de verse expuesto a una información difícil de asimilar, si es debida al conocimiento de la enfermedad y sus consecuencias (caso de familiares cuidadores) y por tanto fruto del miedo y la desesperación, o bien si se trata de un rasgo psiquiátrico típico del cuadro que provoca la propia enfermedad.

Aparecen además otros aspectos psiquiátricos que se exponen aquí con la finalidad de aportar un poco de luz a las conductas y situaciones que se producen fruto de la degeneración neuronal:

*E: **Por cambios en la conducta y así me llamó la atención (otro caso) un chico también joven. Ese no es, no es consciente eh? Lo hemos visto un montón de veces y él sigue pensando eh, que venía a hacerse el estudio para ver si tenía lo mismo que tuvo su madre, que según él es Alzheimer... Y de ahí que no lo saques, ese está fatal, fatal, fatal...***

*Perseverante en este tema y demás, y en cada una de las entrevistas que teníamos y lo veíamos él sigue r que r. **Ya se ha hecho el test, ya han salido los resultados y demás y que sigue pensando esa idea;** que lo que su madre tuvo fue Alzheimer y él no es tan consciente de*

su deterioro, **pero éste tiende a obsesionarse con ciertas cosas** y una muy curiosa que si no la hablo con la pareja no me entero...

Llevaba con la pareja casado seis meses, muy poco tiempo, pero la conocía de mucho tiempo atrás. **El tema de la comida el paciente actuaba como una anoréxica, igual, igual, igual.**

Escondiéndose en el baño, haciendo abdominales, de hecho la pareja quería que trabajásemos el tema de que aplazase el trabajo. Él era ingeniero y le habían acomodado el puesto, tenía un montón de facilidades pero quería dejarlo. Y el motivo y la estrategia de que continuara, además de que esté ocupado, había un motivo más importante, él no sabe que yo lo sé, pero con su pareja sí que lo había trabajado. Y es que si se queda solo en casa, este se va a estar haciendo footing, comiendo... Quitando cualquier cosa que él considere que tiene grasa, que... Bueno, bueno, una cosa... Y encontrárselo a escondidas pesándose, igual en su casa que en casa de alguien que van a visitar, no lo pueden controlar. (Anexo IV pp. 186- 187)

Observamos en primer lugar lo que el experto define como una perseverancia respecto al diagnóstico, y la no aceptación, sin embargo de nuevo no queda muy claro si la perseverancia responde a la naturaleza de la enfermedad o es fruto de un mal mecanismo de afrontamiento. Por otra parte aquí surge la importancia de realizar una entrevista al acompañante, así como la dificultad del experto para recabar información ya que el entrevistado afirma que si no hubiera hablado con la pareja del paciente no se habría enterado. Se describen comportamientos perseverantes y compulsivos, que parecen muy típicos de la enfermedad y que dificultan la convivencia familiar y social por parte de estos enfermos.

A veces luchando contra los síntomas porque todas esas enfermedades, lo peor es cuando afecta a la psique. Muchos familiares te dicen incluso: "no es que lo desee pero si estuviera en cama me sería mucho más fácil. Yo el trabajo no me cuesta, yo eso lo saco fácil; asearlo, vestirlo, cambiarlo... Pero esta lucha de estar en su mundo y tengo que estar rebatiéndole todo el rato qué hacer." (Anexo IV pp. 192)

Aparece aquí otra muestra de las dificultades por parte del ámbito familiar para sobrellevar la enfermedad en términos psicológicos. La dificultad para afrontar la fragmentación del yo psíquico, y la sensación de que la persona que tenemos delante no era la que conocíamos:

E: La madre de esta chica tan joven (una paciente que anteriormente sufrió la enfermedad el padre) cuando era esposa siempre me cuenta una anécdota: **todos los días el paciente se montaba en el coche en el garaje y ahí se podía tirar horas e incluso un día entero y ella le bajaba la comida y todo. Que se montaba en el coche y que se iba, y no lo arrancaba ni nada, y estaba ahí esperando no sé, y ella allí acompañándole hasta que se le pasaba** otra vez esa idea y volvía otra vez a casa.

F: Es un machaque psicológico...

E: Mucho, mucho, mucho, mucho... Pero **si están delirantes o alucinando o si tienen esa idea ahí, eso es completamente incorregible**. Da igual lo que digas o lo que plantees, da igual, es un discurso circular, no tiene sentido. Es estar esperando ahí hasta que se le pase, un machaque... La verdad es que sí. (Anexo IV pp. 192)

Pero está claro que hay casos que te llegan más; gente joven, circunstancias que dices "Dios qué injusticia! ¿Cómo puede pasar esto? Es penoso la verdad, claro, claro, claro que sí. **Gente que nosotros vemos que empieza el paciente a venir normal y tiene una conversación coherente, y lo vas viendo un año y otro... De eso que te lo encuentras en el pasillo y notas por su mirada, y el gesto, y la conversación que tiene que no sabe quién eres, es que no sabe quién eres! Eso es como...** (Anexo IV pp. 197)

Parece que los principales rasgos que afloran en el espectro psiquiátrico son las fijaciones, manías, compulsiones y la perseveración. Otro aspecto importante es el tema del suicidio, que a diferencia de los rasgos expuestos, no está tan clara su atribución a la naturaleza de la enfermedad. No obstante todos estos síntomas afectan de forma muy dura al núcleo familiar, y más teniendo en cuenta que el entorno del paciente puede ser paciente posteriormente como se explicaba a través del concepto "enfermo como población" (Opp. Cit. Grande, 1999). Esto hace que algunos de los futuros pacientes tengan una experiencia previa con la enfermedad y podría explicar que se activen intrínsecamente mecanismos de afrontamiento disfuncionales tales como el suicidio o el aislamiento que supone el diagnóstico, así como el rechazo a la información. En la entrevista realizada al paciente encontramos referencias al proceso mórbido de su madre (que padece la enfermedad) y en cómo esto se vive y se elabora en el contexto familiar:

F: ¿Y respecto a la enfermedad Ud. que espera del futuro?

Pa: Es que no sé si tiene cura, si es una enfermedad que se puede tratar...

F: Ahora mismo el tratamiento es paliativo.

Pa: Por eso te digo, como es genética... Yo lo único que digo es que estamos en un momento que ya mi madre se le olvida hasta dónde están las llaves de la luz. Entonces eso, no es que te deprima sino que dices, "¡Madre mía, lo que ha sido y lo que es!"

De ser una persona activa, vital, que cocinaba, fregaba, ha criado tres hijos, ha mantenido una casa... Ahora se sienta en un sillón y ala, a esperar que pase el día...

F: Eso da mucho miedo, el hecho de poder ver...

Pa: Lo que da más es mucho cabreo, rabia, uno debe llegar y morir y que se acabe. O sea, entiende, mi suegra tuvo Alzheimer y mi suegro tuvo microinfartos... Y la verdad es que ves personas con esa actividad que tenían, verlos en una silla y esperar que pase el día. Te deprime, te cabrea, te... De lo que éramos y a dónde llegamos. (Anexo V pp. 208)

Encontramos por un aparte que la conducta de la madre se corresponde con las descripciones del experto en cuanto al pasotismo y la abulia de los pacientes de Huntington. Por otra parte encontramos también una desconexión de la realidad, olvidos... La respuesta que esto genera en el entorno es frustración y rabia, el fragmento "uno debe llegar y morir y que se acabe" se parece mucho a lo que el experto afirmaba que le verbalizaban los pacientes acerca de que lo pero era estar luchando continuamente con el aspecto psíquico de la enfermedad, y que era preferible que estuvieran encamados al machaque psicológico.

Por todo lo expuesto, el consejo genético para diagnóstico de la enfermedad se complica al tener que analizar también rasgos psiquiátricos que surgen como parte de la enfermedad, que afectan al entorno y que dificultan la minimización del trauma que supone dicha información y que es una de las principales pretensiones del diagnóstico genético.

4.4. Motivación y finalidades en la demanda de diagnóstico genético

Otro aspecto destacable en el consejo genético es la motivación de la que parte la demanda del análisis, así como del uso que se va a hacer de dicha información en el contexto de la Corea de Huntington. Algunos fragmentos ya estudiados muestran el protagonismo que tiene la justificación de porqué quiere conocer el diagnóstico un determinado paciente, y algunos de los aspectos que se validan desde el discurso experto son: motivos sensatos, realistas, no basados en fantasías...

La reproducción como núcleo duro de la toma de decisiones por parte de los pacientes en el contexto de la Enfermedad de Huntington la encontramos también en la revisión bibliográfica, dónde los estudios de Leontini (2010) apuntan a la centralidad de la reproducción respecto a la toma de decisiones sobre el hecho de hacerse las pruebas. Esto lo exploramos desde la perspectiva del experto y del paciente que se somete a las pruebas las motivaciones que existen detrás de la demanda, así como el beneficio o perjuicio en el contexto de afrontar la información.

*E: La gran mayoría lleva desde que sabe que tiene el diagnóstico el familiar, un par de años, tres años, incluso cinco años valorando si hacer o no hacer, hacer o no hacer. **La motivación de porqué hacer, eso es fundamental, una motivación sensata es “quiero planificar mi día a día, no voy a hacer grandes cambios. Esto simplemente... O planificar un embarazo normal y corriente.***

***Muchas consultas del consejo genético son esas, quieren tener descendencia y saben que... Sí, eso me parece un avance buenísimo, buenísimo, poder cortar ahí de raíz la enfermedad. Eso lo valoran muchísimo.** (Anexo IV pp. 175)*

*E: (Sobre las reacciones de los pacientes que dan positivo en el test) Y otros positivos que ya venían con la idea así, pero muy bien, muy bien. No sé, según. **Los que se plantean que por tener hijos, esos mejor, eso es mucho mejor porque tienen un objetivo muy claro y saben que a partir de ellos la enfermedad ya se acabó. Eso tiene un sentido muy, muy... lo valoran un montón.** (Anexo IV pp. 175)*

E: La chica más joven que vi tenía veinte y tantos, pero la cabeza perfectamente amueblada...

F: Y hubo que darle el diagnóstico... ¿?

E: *Sí, bueno. Eso fue... Esa la vi con una pediatra arriba en genética. Yo ya me imaginaba que lo iba a encarar bien, por la entrevista que había tenido con ella, con su marido y demás. Pero es que hasta **nos sorprendimos y todo la pediatra y yo porque, va y como "vale muy bien, yo ya lo sabía, pues ahora tengo que hacer esto, esto y esto otro porque yo voy a tener hijos sanos"**.*

*Me da una cosa, y al tiempo creo que ni la cité, le dije directamente que la llamaría por teléfono. Estupenda, su vida igual que siempre, llevaba una guardería ella... **Sus mismas amistades, con su pareja todo estupendo, ya habían empezado un proceso para quedarse embarazada y demás.** Era increíble, lo tenían, tan, tan claro... Muy claro, muy claro... (Anexo IV pp. 188- 189)*

F: Entonces Uds., pero Uds. se lo dicen los familiares, ¿O les llama el médico?

*-No, no, ellos hacen su vida y yo la mía. **Pero es que como yo tengo dos hijas. Eh, es que yo tengo dos hijas y mi madre ahora enferma, pues yo decido hacerme la prueba.** Simplemente por eso.*

Y ¿Por qué decidió hacerse la prueba?

*-Pues mira, **porque tengo dos hijas, y una está casada y la otra es militar. Entonces quería que ella supieran si la tenían o no, que se hicieran ya las pruebas ellas si querían.** Sobre todo la casada.*

Claro, Ud. entonces, lo hizo por... (Asiente) Al margen de lo que pudiera suponer en su vida saber más...

*-**Sí por mis hijas, sólo por mis hijas. Por la casada, eso es...** (Anexo V pp. 199-200)*

Si Ud. tuviera que volver a tomar la decisión... ¿Qué haría?

***Sí, lo volvería a tomar... La volvería a tomar, porque, por mis hijas. Por ejemplo la mayor, si quiere tener un hijo, y esa enfermedad la puede eliminar. Pensé que sería interesante.** (Anexo V pp. 201)*

De los fragmentos expuestos se extrae que una de las motivaciones más importantes para realizarse las pruebas es la reproducción y la descendencia. La entrevista al experto valida como motivo sensato el deseo de reproducción y la posibilidad de eliminar la enfermedad de raíz. Parece que el afrontamiento

también es mejor cuando el objetivo de la información es tener hijos o descartar la enfermedad en los hijos adultos. El relato del paciente se corresponde también con esta realidad, el paciente refiere vehementemente que su principal acicate y el único para realizarse la prueba fueron sus hijas, y los futuros nietos. También la posibilidad de eliminar la enfermedad de raíz que se encuadra dentro de los discursos de esperanza que aporta el estudio del genoma, para contrarrestar el efecto negativo de la información.

4.5. Concepción de riesgo en torno al consejo y al diagnóstico genético

Como ya hemos apuntado, la probabilidad en el ámbito de la biomedicina tiene un papel fundamental, pero en el caso de la genómica es capital. La concepción del riesgo en torno a los diseños de la información genética es preponderante debido a la certeza, en el caso de algunas enfermedades como la Corea de Huntington, de desarrollarla si existe un test positivo. El riesgo en el ámbito genético, siguiendo los criterios de clasificación de Rose (Rose, 2001), se inscribiría en la categoría individuos de “alto riesgo” al comprender una serie de anomalías contenidas en el DNA de estos individuos. Algunos ejemplos del protagonismo del concepto de riesgo en el consejo y diagnóstico genético:

*E: Y cuando tú dices pues **igual te sale que si pero no quiere decir que lo vayas a desarrollar o no**, entonces la gente dice “**¿Para qué voy a hacer eso (el test molecular)?**” (Anexo IV pp. 174)*

Lo que se expone en esta reflexión es la relatividad del paradigma genómico, que se ordena en términos probabilísticos y que por lo tanto en determinadas entidades no es infalible. Si no hay certeza absoluta de que se va a producir una enfermedad, es probable que las pruebas genéticas no sean adecuadas y sólo generen incertidumbre.

*E: En la entrevista, a mí, todas las entrevistas al mismo tiempo me gusta que sean acompañados y luego cada uno por separado, te da mucha información y a veces incluso de la toma de conciencia que hay de la enfermedad porque le pasa un poco como **alguno de nuestros pacientes que alguno te viene dando literalmente saltos y te dice que viene a hacerse la prueba a ver si tiene o no, dando saltos en la silla**. (Anexo IV pp. 174)*

*E: Me gusta saber **cuánto tiempo han estado pensando, reflexionando sobre hacerse la prueba.** No es lo mismo “no es que tuve una consulta hace un par de meses con no sé quién y me ha dicho “oye ¿Por qué no te haces esto para ver si tienes o no?” (Anexo IV pp. 175)*

Por otra parte encontramos una ambivalencia en los criterios de diagnóstico genético, por una parte como ya hemos visto, se pretende un afrontamiento estoico del diagnóstico; pero por otra parte se da mucha importancia a que el paciente presente o desarrolle una “conciencia del riesgo” de lo que implica acceder a esa información. Cuando el experto habla de pacientes que están dando saltos en la silla, lo interpretamos como que vienen despreocupados o bien que han desarrollado síntomas y que eso no les permite abordar la realidad. En el otro extremo están los pacientes que han hecho un ejercicio de reflexividad y que han elaborado la gestión de la información que van a recibir. Y por supuesto que tienen una percepción de los riesgos que puede entrañar el acceso a dicha información:

E: Yo creo que el consejo genético de hecho se hace, mucho, mucho, en parte por el riesgo de suicidio que hay. Porque cuando llega el resultado, claro, si no han pensado realmente lo que significa, que aquí pone positivo y que vas a desarrollar la enfermedad...

Hay gente que sí, que claro. Porque ha vivido la enfermedad y es una enfermedad tan penosa y tan larga, tan dura... Eh, **saben perfectamente cómo empieza, cuál es todo el tiempo de estar en cama, muuuucho tiempo, y cuál es el final.** (...)

P: Todo en el fondo gira en torno a una información que es posible que queramos saber o no nos venga bien saber, o algo así...

E: Claro, pues sí, al fin y al cabo es información. Una información que ellos la pueden valorar a veces como una catástrofe o como un privilegio porque tú no estás libre de que te pase cualquier cosa al salir ahí, a la puerta de tu casa. **Pero ellos sí saben, eso que muchos, que el resto no tenemos ni idea. Y ellos sí saben en cierto modo lo que les va a ocurrir.** (Anexo IV pp. 176-177)

El consejo genético no solamente entraña el riesgo de desarrollar una enfermedad, sino que han aparecido nuevos riesgos en torno al consejo en Huntington, como es la problemática del suicidio. Ese riesgo que existe, es paradójicamente certeza de cómo será nuestro final si no ocurre nada antes: lo

explica el experto, “ellos si saben lo que les va a ocurrir”. Entendemos entonces que lo que comienza como la angustia del sentimiento de riesgo, de enfermedad y muerte, acaba con un grado elevado de certeza acerca de cómo llegará el final. En este sentido el suicidio parece más una respuesta desesperada que un rasgo patológico de la propia enfermedad.

E: (...) Pues ese chico (que se había realizado las pruebas) horrorizado, muerto de miedo... Y que el diagnóstico no, que no, que no y que él tampoco quería saber. Que desde que sabía lo que se había hecho tuvo que **hacer un parón en los estudios, unos niveles de ansiedad impresionantes, sin poder dormir y demás.** (*Anexo IV pp. 183*)

El desarrollo de la tecnología de diagnóstico genético está dando lugar a nuevos riesgos como es el presente caso; cuadros de ansiedad e insomnio, derivados de la incapacidad de los pacientes para enfrentarse a una información absoluta en torno a su salud, su vida e incluso la forma en la que vivirá o morirá. Estos daños colaterales son fruto a su vez de una tecnología que probablemente aún no sabemos dominar y genera situaciones tan contradictorias como la del chico que se horrorizó y casi se muere de ansiedad ante la información. Este hecho está íntimamente ligado a las tesis de Beck (1998) y la sociedad reflexiva, en tanto en cuanto la ciencia en ciertos aspectos está generando más duda y ambivalencia y en que la ciencia debería enfocarse mucho más hacia el manejo de las consecuencias no deseadas, tal como ilustra este fragmento.

El caso citado diverge de la experiencia del paciente entrevistado:

F: Y Ud. ¿En qué momento, cuando Ud. se entera de la enfermedad y de que puede tenerla... qué le cambia? ¿Cómo le cambia su vida?

Pa: No, no, a mí no me cambia nada. Porque fue todo muy rápido eh... Desde que lo decidí hasta que me hice la prueba pues pasaron tres meses o cuatro meses. Y como en la Arrixaca, que es donde yo me la he hecho, tenían ya antecedentes de otra tía mía, pues en un mes o aproximadamente me dieron el diagnóstico. Y a ver, no me cambió mucho, no nos ha cambiado nada la vida.

F: Pero el tiempo que Ud. estuvo decidiendo...

Pa: *Tenía una incertidumbre... Si la tengo... Si no la tengo... ¿En qué me puede afectar? ¿Cuándo me va a afectar? Cómo me va a afectar, sólo eso pero no cambió nada. (Anexo V pp. 199)*

El paciente verbaliza que el impacto que tuvo el proceso fue mínimo aunque esto es atribuible a la rapidez del diagnóstico y al hecho de ser un paciente con un test negativo. Sin embargo el paciente otorga poca relevancia al proceso, y sólo admite incertidumbre instantánea. Parece que la inseguridad en estos procesos es un aspecto más que hay que afrontar al iniciar dicho proceso.

F: ¿Qué fue lo primero que pensó cuando Ud. estaba en el proceso de hacerse las pruebas y todo eso? Lo primero que le pasa por la cabeza cuando llega el punto de *“bueno no sabemos si lo tiene o no pero le podemos hacer una prueba...”*

Pa: Sinceramente..., **no te paras. Yo no me he parado a ver qué es lo que me podía ocurrir, cambiar mi vida, la enfermedad, o... Lo demás. Simplemente decidí hacérmelo, lo que pasa es que por mi condición...** Yo soy cristiano practicante. Cuando tú crees entonces aceptas lo que te venga, sí.

Pero es que cuando lo sabes, ahora ya no tiene vuelta atrás, lo tienes o no lo tienes, y sí lo tienes, lo antes posible... Porque si ves síntomas... No sé, en plan, de que te pongas raro, o de que tengas manías, o de que bueno, pues tu familia lo entiende y lo acepta. (Anexo V pp. 200)

F: ¿Y en aquellos días anteriores al diagnóstico qué le pasó por la cabeza? ¿Alguna emoción que Ud. recuerde?

Pa: No, no... **Simplemente pues piensas que si lo tiene qué va a ser de ti, cómo vas a reaccionar, con qué edad te va a salir... Piensas un poco, pero bueno como estás metido en el proceso y luego en el trabajo y en el día a día, pues la verdad es que no te da tiempo. Lo que sí, lo pasas peor en el momento que te llaman para que vayas a recoger el análisis a recoger a las pruebas.**

F: ¿Cómo se vive durante el tiempo que uno espera los resultados? En todo ese tiempo...

Pa: Con un poco de, ay, **un poco de angustia, pero bueno. Ya te digo, no mucha porque fue un poco, muy poco tiempo y no, no dio mucho tiempo a pensar...**

F: ¿Cómo fue el momento en que le dan el sobre con los resultados en la consulta?

Pa: **¿Cómo? Hombre fue como... Hasta que lo abres, y sabes que no tienes... Fue como un pelín de...** (Silencio)

F: ¿Lo abre Ud. mismo?

Pa: **Sí, sí, lo abrí yo mismo el sobre. Iba con mi mujer y lo abrí yo, si yo mismo. O sea, lo tenía, lo tenía... Lo tenía asumido. Lo tenía claro lo que quería y lo hice.**

F: ¿Se planteó planes o cosas que hacer? O decir "ya no voy a hacer esto". ¿Cómo afectó a su vida?

Pa: No, no, (ríe con una carcajada) no me planteé nada. **No me planteo nada y te voy a decir porqué. Mira, mi madre tiene 75 o 77 años y mi madre lleva ahora mismo cuatro o cinco años enferma. Entonces yo me puedo plantear la vida, hacer planes, porque no sé cuándo me va a salir si lo tengo.**

Pero además (ríe de nuevo), también me he planteado que **si no tengo Corea de Huntington puedo tener mañana Alzheimer o puedo tener otro tipo de enfermedad, aunque no sea hereditario o congénito puede salir otro tipo de enfermedad, con lo cual la vida mía se puede acabar...**

F: ¿Y su vida hubiera sido diferente si no hubiera podido hacerse esa prueba?

Pa: No, no, no, **si no me la hago hubiera seguido viviendo igual.**

F: Sí pero quizás hubiera vivido con más angustia o más...

Pa: **No porque, a ver, lo que tienes lo tienes y te sale cuando te sale. No puedo vivir con angustia, vivir con miedo y en la cárcel no se puede vivir.** Entonces estar pensando... También me puede salir mañana un cáncer. No, angustia la justa. *(Anexo V pp. 201-204)*

De esta parte de la entrevista encontramos como denominador común la incertidumbre y destacamos la importancia de los mecanismos de afrontamiento en la elaboración del proceso y la gestión de la información. El paciente expresa que es católico y que tiene mucho trabajo y que por eso ha podido evadirse del malestar que le han generado las pruebas. Al contrario que los estudios de caso consultados, o el testimonio de la propia experta dónde se le otorga gran trascendencia al proceso, nuestro entrevistado afirma que el

proceso de consejo y diagnóstico no tuvo ningún impacto o cambio en la concepción de su vida. Parece existir una tendencia a minimizar el problema y a generalizar la concepción del riesgo como dispositivo de afrontamiento, un discurso del *“nos puede pasar cualquier enfermedad y si no es ésta será otra”*. Dada la existencia en el entorno del paciente de otros casos de Huntington así como miembros que no se han realizado las pruebas, decidimos indagar para intentar observar otras formas de concebir el riesgo en la elaboración del proceso:

F: ¿Su familia hay más casos que sepan?, aparte de los que ya saben, ¿que no quieran saber o no se las haya hecho?

Pa: Ahora mismo que sepamos, que yo controle están mi madre y mis dos tías...

F: Me refiero, sus hermanos por ejemplo, que no sabe si se han hecho las pruebas.

Pa: El pequeño dice que se las ha hecho, vamos no sé si es verdad o mentira. Y **el del medio no se las ha querido hacer.**

F: ¿Y esto en la familia qué supone a nivel psicológico?

Pa: **No se habla de eso, es un tabú por ejemplo.** Verte ahí es ya como el que tiene Alzheimer o... U otro tipo de enfermedad mental. Te sale y ahí está, te voy a decir una cosa, afecta. **Por ejemplo el año pasado nos juntamos la familia a comer, y él no vino, no vino porque no quiere vernos. No quiere hablar del tema y no quiere hacerse la prueba. No quiere vernos.**
(Anexo V pp. 202)

En el caso del hermano del paciente, encontramos una respuesta mucho más *“desadaptativa”*, evasión del problema y cualquier aspecto que pueda relacionarse con este. En este sentido podemos encuadrar este tipo de respuesta con los datos reportados en la bibliografía acerca de los procesos de aislamiento que pueden surgir ante la incertidumbre de saber que existe el riesgo de padecer la enfermedad.

A propósito del impacto de la información, el experto coincide con nuestro paciente en que se trata de relativizar, dentro de la certeza del futuro padecimiento, las consecuencias y el diagnóstico expone que:

E: Además **es algo que nosotros transmitimos cuando damos el diagnóstico y es positivo.** “Bueno a ver, se está investigando mucho el tema de y se saben aspectos que hace años era imposible como la posibilidad de tener una descendencia sana”. **Y luego la edad de inicio es variable, es relativa. No sí o sí que tu madre haya iniciado a los cuarenta y que tú lo vayas a hacer así, puede haber una tendencia pero como son excepciones, esto es como dar tiempo a alguien que le han diagnosticado un tumor, ¿para qué?** (Anexo IV pp. 193)

Lo que subyace en esta reflexión es la relatividad y la no infalibilidad, al margen de que el discurso genético afirme categóricamente que se va a desarrollar una patología, siempre existe un espacio a la incertidumbre. La genómica puede dar explicaciones satisfactorias a los mecanismos de enfermedad y a su potencial letal, pero todavía no es capaz de predecir en qué grado ni cuándo. Por otra parte el discurso experto se viste de esperanza y optimismo, fundamentándose en los avances pasados para aportar confianza y seguridad frente a ese riesgo.

E: (Sobre el riesgo de hacerse el test molecular) **Se puede ahorrar un sufrimiento extra, no tiene sentido. Luego hay gente que se puede equivocar pero bueno, eso es parte de la experiencia. A lo mejor es que no, que no, que no y que no, que no quiere saber y luego dice “¡Ay si hubiera sabido!” pero quién no juega no se equivoca. Quién no decide también es más cómodo, pero es otra opción.** (Anexo IV pp. 194)

Observamos en relación con las afirmaciones del experto que los test pueden servir para ahorrar angustia, aunque si salen positivos esta angustia puede multiplicarse. Destaca además la forma en la que desde el discurso experto se nos insta a saber y concienciarnos del riesgo. Sería lo que Rose define como “ciudadanía biológica”, una lógica que nace en la medicina ortodoxa y que nos insta a responsabilizarnos de nuestra salud; en este caso tomando las riendas de nuestras elecciones al decidir realizarnos un test genético y eligiendo el conocimiento de nuestra salud fueren cuales fueren las consecuencias.

Llegados a este punto de la entrevista nos preguntábamos cómo afecta la concepción de riesgo al experto, quién se pasa el día observando casos y decidiendo quién puede acceder a la información y quién no.

P: Luego también te acostumbras... ¿Te acostumbras hasta cierto punto?

(Sobre la percepción del riesgo del experto)

E: *Sí, yo creo que **todos tenemos la falsa creencia de ser sanos, que es mejor pensar así; que no nos va a pasar nada. Pero cuando estás en el hospital y ves tanto, tanto y tanto...Y además yo voy preguntando siempre lo peor, es como si esto, esto es lo normal. De hecho a veces mi defecto es que tiendo a minimizar muchas cosas. Yo no lo digo pero sí lo pienso, incluso para mí en mi vida...***

¡Eso no es nada! Es que si no te está pasando a ti algo en este momento, te están diagnosticando o le está pasando a otro en otra parte del mundo. Si lo miramos así, y hay tantas cosas. Y yo digo que hay muchas más enfermedades que no se curan que las que se curan. Intentamos llevarlo lo mejor que podemos: paliar síntomas y ya está. Pero te ha tocado a ti y me ha alegró no me ha tocado a mí. Es así.

P: Menuda dosis de realidad...

E: *Es así, me puedo poner así... “¡Qué bien! ¡No me ha tocado! ¡Negativo...!” Ostras, pues en ese mismo momento en la otra punta del mundo le ha tocado a otro. Si al final la enfermera en la unidad decía, como trabajamos mucho en equipo pues comentamos mucho los casos. Los miércoles por ejemplo hacemos sesiones clínicas juntas...*

Pues la enfermera siempre dice: “Yo no sabía que a la gente le pasaban tantas cosas malas!” Y yo digo que es porque no lo preguntamos, es porque no lo preguntamos. Pero es raro, salvo alguien que tenga un tinte más histérico y le guste contar y regodearse en sus penas, historias y demás. (Anexo IV pp. 197-198)

Observamos que el experto relativiza su construcción del riesgo: afirma que la percepción de salud se basa en una “falsa creencia” y que “creemos que no nos va a pasar nada”. De esta forma concibe la realidad como incertidumbre y azar, donde la enfermedad puede ocurrir siguiendo patrones de aleatoriedad. Este realismo exacerbado le hace tomar conciencia de las limitaciones de la medicina. No obstante hay que tener en cuenta que “esa es su normalidad” y que su visión está muy mediatizada por el análisis de casos que en realidad son muy poco frecuentes (inferior al 0,05% de la población), por lo que su interpretación en este sentido se ve desvirtuada. La minimización de los propios problemas, así como la generalización del riesgo nos parece entonces un mecanismo de afrontamiento ante el desasosiego que genera esta realidad.

4.6. Discurso experto y medicalización en el diagnóstico genético

Se ha descrito ya la realidad actual del ámbito biomédico acerca del proceso de medicalización y la importancia que adquiere el discurso experto incrustado en la realidad genómica. La medicalización supone aquí la importancia concedida a las explicaciones biológicas del fenómeno de enfermar, como la forma en la que las personas conceden prioridad al discurso experto e interiorizan las recomendaciones médicas a través de su confianza en la ciencia médica. El discurso experto toma legitimidad a través de la fiabilidad, se reproduce gracias a lo que Giddens define en el marco de la sociedad de expertos, gracias a la circularidad de dicho conocimiento.

P: Pero para vosotros es una responsabilidad también, porque está de por medio el suicidio, to eso...

E: *Sí, sí. Me da mucha seguridad el tiempo para entrevistar y demás, y en la unidad sí. La verdad es que necesitas ese tiempo y la entrevista con otra fuente. Te va a dar un apoyo y preguntar las cosas sin ningún tipo de reparo. **Eso también me lo ponen fácil, porque ven al psicólogo y ya de primeras es como... pufff!!! "¡Te tengo que contar un montón de cosas!" Como un confesionario o algo así, llegan más predispuestos que a otros especialistas. Entonces se abren un poquito más y te cuentan un montón de cosas. (Anexo IV pp. 182)***

Encontramos una predisposición de los pacientes, ante una autoridad experta a revelar su propia subjetividad, probablemente por la confianza depositada en su autoridad moral. La información que se transmite en una consulta y que en este sentido se asemeja mucho, a las confesiones religiosas en dos aspectos: por una parte "el secreto profesional" que tiene su equivalente en el "secreto de confesión" y por otra, la entrega de nuestros secretos o intimidades a la figura de autoridad de la cual esperamos una serie de recomendaciones o prescripciones para solventar los dilemas que nos atañen (una especie de absolución). La entrevista de nuestro paciente también puso de manifiesto estos aspectos:

F: ¿Está Ud. satisfecho con el programa de cribado genético y con el sistema sanitario que le ha atendido?

Pa: *Sí, sí. Yo siempre se lo digo a mis amigos, que yo con la Seguridad Social, estoy muy contento con la Seguridad Social. Y en este caso concreto a mí me explicaron muy bien lo que había, si lo quería hacer, si no lo quería hacer, si era voluntario. Que tenía que pasar unas pruebas psicológicas... Y yo tuve siempre una información muy directa y muy clara. Y tomé la decisión, pero siempre ser tú.*

Yo estoy muy contento con la información que he recibido, con el tratamiento y el diagnóstico de la Seguridad Social, y creo que son personas muy bien, muy bien preparadas. Sí, porque no todos los puestos saben decirte las cosas. Recuerdo la doctora que me lo dijo, me lo dijo de una manera muy, muy... Sin decirme que no lo tenía empezó a prepararme, a hablarme, hasta que no sabía ni siquiera si lo tenía o no lo tenía... Pero cuando, de una manera muy amable, muy humana, sí. (Anexo V pp. 206-207)

Observamos cómo el paciente deposita su confianza en el discurso de los profesionales médicos que le atendieron, y por extensión al sistema sanitario. Su percepción es que son personas muy bien preparadas, esto significa, con amplios conocimientos y en los que él confió durante su proceso de consejo y diagnóstico. El entrevistado se mostró muy complaciente durante toda la entrevista, aseverando que él quería hablar para que la enfermedad se conociese y la ciencia avanzara:

F: Ud. está hablando, y es raro que la gente hable por lo que Ud. ha dicho antes, la gente elabora un tabú de lo que ha pasado...

Pa: *¿Sí? Pues si todo lo que vosotros aprendéis, lo que hagáis en las tesis y lo que hagáis en los master... Todo eso al final nos beneficia a todos, porque tenéis más camino, más camino andado y la sinceridad pues para tratar mañana a otras personas. Yo creo que es bueno. Yo creo que es así, o sea estamos manteniendo esta conversación que en mi caso ha sido muy positiva. Pero lo negativo de alguien me imagino que también os puede ayudar a ayudar a esas personas. Porque casos como el mío dices, “bueno está hablando desde que no lo tiene, nada”. Pero si lo hubiera tenido, pues a lo mejor te hubiera aportado más aquí... (Anexo V pp. 207)*

El paciente contribuye así al discurso de la esperanza, en el que la ciencia se legitima a través de sus avances como solución de la enfermedad. Su predisposición se explica a través del anhelo de contribuir al progreso en el Huntington, de la esperanza de encontrar una solución. En este sentido valora

a los futuros profesionales, como referentes de conocimiento y autoridad a los que hay que permitir formarse, para poder dar una oportunidad al avance científico del que hablamos. Y continuó:

F: No, no. Ud. aporta porque la importancia de esto es como se vive esto. Esto es lo que Ud. ha vivido. Independientemente de que su final haya sido feliz, pero Ud. lo vivió: cogió el sobre y lo abrió... ¿Y si alguien estuviera en su situación Ud. lo animaría a hacerse la prueba?

Pa: *Sí, sí, sí. Sí, o no solamente de esta enfermedad sino de cualquiera. Yo por ejemplo, por ejemplo me he hecho las pruebas de, de la empresa y yo he pedido que me hagan los tumorales de la próstata. ¿Por qué? Pues porque si lo tengo, a ver, si es que si lo tienes, cuanto antes te lo analicen antes te... El alcance a lo mejor es menor, claro... ¿No? (Anexo V pp. 208)*

La petición de unas pruebas tan específicas por parte del paciente supone de nuevo otro ejemplo de medicalización, así como de interiorización del discurso médico acerca de las actitudes de prevención en cuanto a la realización de cribados de población de riesgo. Esto además toma especial significado en su relación con la conciencia del riesgo, de la posibilidad “de coger a tiempo”, del “menor alcance”. Formas de reproducción y circularidad de los puntos calientes de la medicina actual.

A este respecto se le preguntó al experto acerca de la facilidad de acceso a todo tipo de test genéticos (cáncer, hipertensión...) gracias al aumento de la oferta por parte del sector privado y a la flexibilidad en los criterios de realización:

F: Y un poco así al margen de la corea, Ud. cree que las herramientas diagnósticas genéticas de las que le hablaba, Ud. como psicóloga que está en el medio... ¿Cree que se están tomando a la ligera y se están ofertando cosas a la ligera, que son más iatrogénicas que otra cosa?

E: *Claro que sí, si se vende así en plan como si fuera un concurso o algo así, o cuando te planteas la prueba como una analítica sin más... No, no, no. Eso lleva debajo una trascendencia, es muy importante, tienen que saber lo que van a pedir, lo que están haciendo y para qué lo van a usar. A lo mejor yo no lo voy a usar para nada, entonces... ¿Para qué quiero saber cómo, cuándo y dónde me va a ocurrir X cosa? (Anexo IV pp. 192)*

La respuesta del experto acerca de vender pruebas como si fuese el premio de un concurso concuerda muy bien con las tesis de Colón acerca de la teatralización de la enfermedad. Se remarca de nuevo la trascendencia de la información que se va a descubrir/facilitar, así como de los usos que se van a hacer de esa información. El hecho de “tener que saber lo que se va a pedir” supone un desconocimiento preciso acerca del impacto de la enfermedad.

E: *El chico, el chico que os he contado le dijeron en una consulta de neurología, no le dieron el diagnóstico pero sabían por la clínica y demás... Y venga a indagar. **La estudiaron y estuvieron un año o así, que si posiblemente tenía Huntington... Y en una de esas consultas le plantean hacerse la extracción. Pero se plantea como una analítica sin más... “Oye, ¿Te quieres hacer esto?”** Y la paciente siempre acompañada por su hijo (el chico), y se lo hace... Y cuando él empieza a indagar, a leer, a mover papeles, diagnósticos, motivaciones... ¿Esto qué es? (Anexo IV pp. 182)*

Encontramos aquí un ejemplo de uso irresponsable de la tecnología, la oferta de la información indiscriminada. La prueba en este caso se ofertó “alegremente” sin tener en cuenta la relevancia de la información ni el impacto. Entendemos que esta práctica, así, tal y como la narra el experto es iatrogenia consecuencia de la excesiva medicalización de nuestro sistema sanitario. Otro aspecto muy relacionado es la facilidad de acceder y contrastar los diagnósticos a través de Internet, y que es una de las herramientas de intercambio de información entre expertos y legos en nuestro momento actual:

E: (Sobre la entrevista psicológica y el conocimiento previo de la enfermedad) **Si han buscado en Internet, si no, a veces lo que conocen es lo que les han contado no sé qué familiar de lo que tenía su madre o su padre y son tantos años...**

Y todo el mundo va a lo cómodo, a Internet, todo el mundo, ya directamente es algo que a veces pregunto. “¿Has buscado en Internet?” Lo primero, van directos, han visto un diagnóstico, alguna frase **y ahí sacan ellos información.** Y claro **la información siempre hay que limitarla un poco.** (Anexo IV pp. 180- 181)

El experto afirma que todo el mundo accede a Internet para obtener información de su proceso. Esto es un ejemplo de biocomunicabilidad, de cómo las nuevas fuentes de conocimiento médico se han extendido a través de la red y la difusión del discurso experto supone aspectos inesperados. Estos serían el

acceso rápido y fácil a todo tipo de información acerca de casi todo. El problema es para el entrevistado, que dicha información llega y se dirige en todas direcciones por lo que no hay manera de limitarla. Tampoco hay forma de contrastar su fiabilidad, y por analogía de lo que ocurre en el diagnóstico genético, de medir su impacto en los receptores.

E: ***Yo les digo “para tomar una pastilla es el único tratamiento que no necesitas motivación”, no necesitas estar bien, te la tomas y ya está.***

Para el resto de tratamientos que no te van a curar la enfermedad, pero te van a venir bien: fisio, logopeda, hacer salidas y demás... Necesitas motivación. Si no la tienes porque estás deprimido, no haces otra cosa nada más que estar rumiando todo el tiempo: cuándo te va a llegar y tal, no sé qué, y lo que vas a dejar... Eso es...

La información es clave, nosotros hablamos mucho de un primer paso en las intervenciones y es la psicoeducación, sobre tu salud y tu enfermedad en general. Y eso te da un control que no tienes. Esa incertidumbre de qué va a pasar o qué no, y obteniendo todo el mapa tú ya decides. Y luego lo llevan mucho mejor. (Anexo IV pp. 184)

Esta afirmación denota una crítica a la medicina ortodoxa, que se centra en paliar los síntomas a través del uso indiscriminado de fármacos. En el contexto de esta enfermedad, a criterio del experto, sería necesario el abordaje de otros aspectos que no son tratamientos farmacológicos y que es necesario abordar. No obstante, se desprende también el carácter normativo y moralista de la medicina, instándonos a que nos sobrepongamos y tomemos las riendas de nuestra enfermedad. En cierto modo se podría interpretar cómo “encontrarte mejor es tu responsabilidad, a través de tus conductas y tus elecciones”, ese podría ser un equivalente de lo que nuestro entrevistado define como motivación para encarar el proceso mórbido.

Por otra parte observamos que el entrevistado define las intervenciones psicológicas como un proceso de “educación”, y esto denota la asimetría en las relaciones médico/paciente. El experto habla de libertad de decisión individual en términos de conocimiento acerca de la propia situación de salud, pero a su vez, habla de procesos de educación en cuanto a las elecciones y experiencias de salud y enfermedad. Educar se define para la Real Academia como

“desarrollar las facultades intelectuales/ morales de una persona”, “dirigir, encaminar, adoctrinar”, “enseñar los buenos usos de cortesía/urbanidad” o “adiestrar o perfeccionar los sentidos”. Esta expresión es un ejemplo de cómo coexiste la contradicción en el ámbito médico: por una parte la libertad y autorresponsabilidad sobre nuestros procesos de enfermedad y por otra las directrices sobre cómo debemos tomar esas decisiones o encarar la enfermedad. En la entrevista de nuestro paciente encontramos también rasgos de esta “educación médica” así como la interiorización del discurso experto de la medicina:

Pa: Por eso te digo, ha sido tan rápido que no te da tiempo y cuando yo esperaba los resultados para... ¡Me parece que para el mes de marzo de 2016! Y me llamaron al mes y cuando me llaman dije “Alfonso la has cagao” porque si ya...

Entonces me explicó la doctora en genética que, como tenía un familiar que se había hecho esas pruebas, eso, esa cadena genética ya estaba estudiada y sabían en que gen tenían que mirar. Era más fácil, por eso ha sido ganar tanto tiempo. (Anexo V pp. 204- 205)

No podemos saber si el paciente sabe exactamente por qué su DNA se pudo estudiar más rápido o si entendía qué significaba que la cadena de DNA estaba ya estudiada. Pero la introducción en el vocabulario cotidiano de estos términos, teniendo en cuenta que nuestro entrevistado tenía un nivel académico básico, es muy sintomática en términos sociales. Denota como el discurso médico ahonda en los individuos. Estos nuevos conceptos están siendo asimilados por los pacientes, que hablan de genes y de secuencias de DNA. Podríamos decir que nos encontramos ante una actualización del discurso medicalizador, y su interiorización y posterior reproducción.

4.7. Dimensiones Sickness-Illness en el consejo y diagnóstico genético

Esta categoría surge por la importancia que tienen ambas dimensiones en el proceso salud/enfermedad, ya que en el contexto genómico tradicionalmente se le ha dado prioridad a la dimensión “*disease*”. La dimensión “*illness*” trata de abordar los aspectos de la vida interior del enfermo respecto a su enfermedad: cómo sufre o se siente y qué significado le da él a la enfermedad en términos subjetivos.

La dimensión “*sickness*” se refiere al impacto sociocultural y político de la enfermedad, y en este sentido a la significación que aporta la sociedad a una determinada enfermedad y que genera respuestas sociales: apoyo, exclusión...

E: *Y les pregunto **mecanismos de afrontamiento cuando han estado sometidos a una situación así, absolutamente estresante, dura y demás, cómo han reaccionado.** (...)Aquí las reacciones pueden ser de todo tipo: hay gente, la gran mayoría por o menos de lo que yo he visto, se hacen la prueba pensando que va a salir positivo y esos están mejor preparados porque si luego sale que no... Pero si sale positivo es como... Vale. Es lo que me esperaba.* (Anexo IV pp. 177)

Esta afirmación por parte del experto en el contexto de la entrevista previa al diagnóstico, pone de manifiesto la relevancia de la dimensión subjetiva y cómo esta puede influir en el éxito o fracaso del proceso de consejo genético. Los mecanismos de afrontamiento son parte de la personalidad y el temperamento de los pacientes, por tanto del ámbito subjetivo, y el afrontamiento óptimo a través de ellos del consejo genético, subraya la importancia de la dimensión illness en el proceso de diagnóstico genético. Esto lo podemos constatar a través de las tentativas de suicidio en el contexto del Huntington:

E: *Hay gente que sí, que claro. Porque ha vivido la enfermedad y es una enfermedad tan penosa y tan larga, tan dura... Eh, saben perfectamente cómo empieza, cuál es todo el tiempo de estar en cama, muuuuucho tiempo, y cuál es el final.*

Entonces no es ni siquiera un impulso el decidir el suicidio, o sea es algo que pueden llegar a planificar; y la otra opción es aplazar la decisión. Que no es el mejor momento, se han juntado varias cositas tal, no sé qué... **Los veo yo, que les vamos dando la información y entonces van tomando conciencia** de lo que van a hacer y dicen, lo veo dudoso... (Anexo IV pp. 177)

El suicidio es una opción que también surge de la dimensión íntima, determinada por la forma en la que el individuo elabora el diagnóstico y lo afronta. En este sentido la información puede llegar a suponer una turbación de la esfera psíquica del paciente, y esto para el experto se manifiesta a través de la duda en la toma de decisión de realizarse las pruebas.

P: Todo esto lo que genera es un entramado de relaciones con los pacientes digamos, muy diferente a lo habitual... ¿No?

E: (...) *Tienes más contacto con gente que no está, no ha perdido el contacto con la realidad, es gente normal como tú y como yo a la que... BUM!! Le pasa un bombazo de estos y la manera en la que lo afrontan o no, las reacciones que tienen y demás es muy interesante.*

P: ¿Y desde tu punto de vista, juega la atención psicológica un papel muy importante en todo este tema de la Corea de Huntington?

E: ***Sí, lo veo porque de todos los pacientes que nosotros hemos visto, ninguno ha hecho ningún intento de suicidio ni nada así. Y tampoco son tantas consultas si lo veis. Y lo que más es una información clara, veraz, también un poco mides cuánto sabes tú y hasta dónde quieres saber dentro de que ya sí hay cierta información que le tienes que dar, eso es así. Y eso les hace tener mucho más control sobre lo que van a hacer, sobre su vida, sobre lo que van a decidir y demás. (Anexo IV pp. 179- 180)***

La definición del experto del diagnóstico como “un bombazo”, define hasta qué punto puede ser problemático e inquietante para la salud mental de los pacientes recibir la información. Por otra parte el suicidio vuelve a ocupar un papel principal en su discurso, y el entrevistado considera que el éxito del diagnóstico genético se basa en el hecho de que los pacientes no decidan quitarse la vida. Además cree que la utilidad de éste radica en que los pacientes tengan mucho más control sobre su vida y sus decisiones debido a la información que se les facilita. Un importante ejemplo de la gravedad e influencia del diagnóstico la encontramos en un caso que nos relató el experto:

E: *Curiosamente a la única chica que yo he seguido en el tiempo, ya no la veo fue negativo. Tenía cuarenta y tanto años y **había organizado toda su vida en función de que iba a ser positivo.***

(...)Eh, pues ella era... el padre había sido el enfermo y ella era el sostén de la madre, del hermano y todo... De la hermana enferma, y ella se había organizado así, desde pequeña. **Que esto le pasa mucho a los hijos de pacientes, la vida se les trunca porque empiezan tan jóvenes con la enfermedad! Y muchos sin haberse diagnosticado, sin reconocimiento, sin ningún tipo de ayuda y cuando el padre, los ingresos fuera, al carajo (las altas), tienen que buscarse la vida. Esta es una chica brillante, súper inteligente y ella se había dedicado a estar**

allí. Tuvo que dejar los estudios y trabajando en los almacenes de fruta y ese tipo de cosas. Después, cuando pudo haber estudiado no lo hizo... ¡es que ella había organizado según que iba a ser positivo! ¡Y qué va! Tenía pareja y demás pero no había tenido hijos, además cuarenta y tantos.

Bueno... Se quería separar de la pareja, había buscado una pareja cuidadora, en el supuesto de que ella iba a estar positiva. Pues bueno, bueno, casi se separa, una crisis ahí... Horroroso. Ya, ahora estaba mejor. Y esa es la única que yo he seguido, una que fue negativo.

Que claro, desde fuera dirás ¿Cómo o qué reacción ha tenido? ¿Pero es para celebrarlo no? Es negativo. Ufff... Nada.

Y otros positivos que ya venían con la idea así, pero muy bien, muy bien. No sé, según. Los que se plantean que por tener hijos, esos mejor, eso es mucho mejor porque tienen un objetivo muy claro y saben que a partir de ellos la enfermedad ya se acabó. Eso tiene un sentido muy, muy... lo valoran un montón. (Anexo IV pp. 178-179)

Nos encontramos ante el caso de una paciente que había elaborado y planificado su existencia tal y como si fuera a desarrollar la enfermedad: renunció a tener hijos, a estudiar, se buscó una pareja que la apoyara en ese sentido... Cuando recibió la noticia de que no tenía la amplificación su vida se vino abajo, todo lo que había construido y todo lo que había rechazado hacer. Esto pone de manifiesto las dimensiones illness (aspectos subjetivos) y sickness (dimensiones políticas y sociales) de la enfermedad, cómo afecta el diagnóstico y el consejo genético en la manera que organizamos nuestra vida o en cómo tomamos las decisiones individuales. Aquí entran en juego la propia concepción de la enfermedad y otros aspectos muy relevantes como es la decisión de tener o no tener hijos, poniéndose encima de la mesa en términos de riesgo. En esta misma línea:

E: Aquí las reacciones pueden ser de todo tipo: hay gente, la gran mayoría por o menos de lo que yo he visto, se hacen la prueba pensando que va a salir positivo y esos están mejor preparados porque si luego sale que no... Pero si sale positivo es como... Vale. Es lo que me esperaba. (Anexo IV pp. 177)

Parece que aquellas personas que han trabajado y elaborado el posible diagnóstico aceptan mejor la enfermedad. Y según el experto este grueso suele

ser la mayoría de pacientes, pero entendemos que hay una selección previa por criterios de resiliencia. Sobre los mecanismos y puntos de apoyo preguntamos al entrevistado experto y al paciente:

P: ¿Y recuerdas o conoces algún caso de gente que sus creencias o rollo cultural o algo así les haya generado un peso diferente por pensamiento religioso, otra cultura...?

E: *Todos los que hemos visto allí en consejo genético, todos son españoles. Y no, no, no, no. No he visto yo diferencias ahí. Pero tampoco, es cierto, tampoco ahondamos ahí en creencias. Normalmente la espiritualidad es otro apoyo, otra herramienta. Si lo hay echas mano de ello, claro. Sí, sí, sí. Es otra fortaleza sin más. Acompañado de religión... No, no, no, porque siempre se te suelen diferenciar. “Yo práctico o yo creo, yo creo en algo más” y se apoyan mucho en eso.*

P: Al final es responsabilidad, como que tanto para vosotros como para ellos el qué hacer cuando la reciban, en cómo les suele afectar a ellos...

E: *¿En que se hacen más responsables dices?*

P: Sí.

E: *Claro que sí.*

P: Y todo este proceso psicológico, ¿le puede afectar negativamente a la parte física de la enfermedad? En plan que empeoren...

E: *Pues **no tener conciencia de, eso ayuda**, seguro sí o sí.*

P: ¿Y les puede empeorar?

E: ***No, al revés, a estar mejor. El ser más consciente de tu deterioro es horroroso. Yo veo pacientes con ELA (...)***

*La ELA la evolución es horrorosa, un año, cinco años y **ahí si están conscientes todo el tiempo.** Eso sí es horroroso, yo creo que es la peor enfermedad que he visto así, desde el punto de vista psicológico.*

***Cuando empecé en demencias tenía mis dudas con eso porque hay mucha gente que “ah pues como no se enteran los pacientes, pues mejor”, eso que es el sentido común que menciona la gente y demás, yo eso lo he constatado. (...)** Entonces cuando no hay tanta*

conciencia de EH es mucho mejor, para el paciente y para el entorno. Y cuando lo entiendes eso es fabuloso. (Anexo IV 180-181, 184- 185)

F: ¿Qué fue lo primero que pensó cuando Ud. estaba en el proceso de hacerse las pruebas y todo eso? Lo primero que le pasa por la cabeza cuando llega el punto de “bueno no sabemos si lo tiene o no pero le podemos hacer una prueba...”

Pa: *Sinceramente..., no te paras. Yo no me he parado a ver qué es lo que me podía ocurrir, cambiar mi vida, la enfermedad, o... Lo demás. **Simplemente decidí hacérmelo, lo que pasa es que por mi condición... Yo soy cristiano practicante. Cuando tú crees entonces aceptas lo que te venga, sí.** (Anexo V pp. 200- 201)*

Pero es que cuando lo sabes, ahora ya no tiene vuelta atrás, lo tienes o no lo tienes, y sí lo tienes, lo antes posible... Porque si ves síntomas... No sé, en plan, de que te pongas raro, o de que tengas manías, o de que bueno, pues tu familia lo entiende y lo acepta.

Pa: *(...) **A ver, yo no fui valiente, yo fui, yo fui pensando en otras personas, entonces a lo mejor si me paro en frío tranquilamente... Pero decidí, tomé la opción. Fue todo tan rápido que no me dio tiempo, a, a pensarlo y a madurarlo, a decir “pues no me gustaría saberlo”: No me dio tiempo, o sea, no, no, no llegó ese momento nunca.***

F: Es Ud. duro...

Pa: *No, no soy duro. Lo que pasa es **que vamos a ver, yo soy, tengo una pequeña empresa entonces el día a día es muy intenso, no te da tiempo a estar pensando, a recrearte en pequeñas cosas, tonterías.***

*Entonces también **tenemos una vida familiar importante. Una vida familiar muy activa. Entonces cuando no tienes un tema pues tienes otro. Cuando no participas en algo con tus amigos, está tus hijos, están los otros... ¡Es que tengo una vida...!***

F: Con una red de apoyo familiar y social importante...

E: ***Sí, eso. Tengo muchos amigos, muchos conocidos.** Y aunque ellos no sabían que yo me había hecho una prueba porque era una cosa, que bueno, no tenía mayor importancia. **Tampoco oculto nada, porque ellos saben.** La mayoría de mis amigos saben que tengo a mi madre, que tiene un problema que se llama Corea de Huntington. Y ahí, cuando te dicen “¿eso qué es? Yo digo, **“Mira, te lo voy a definir entre el Parkinson y el Alzheimer, o sea se te va un poco la cabeza y tienes movimientos. Y es más o menos una cosa, una mezcla de las dos”.***

No, ni lo oculto ni nada, entonces me viene... Pero tengo muchos amigos a mí alrededor y mucha actividad. (Anexo V pp. 206)

En el caso de la entrevista del experto, expresa que no ha habido grandes diferencias culturales o religiosas de las personas que visitan el servicio de genética para realizarse el test de Huntington, así como el rol que juega la religión que no se tiene demasiado en cuenta. Por otra parte sí que los pacientes según el experto elaboran su diagnóstico y se responsabilizan de él, esto encaja bien con la definición de “ciudadanía biológica” de Rose. Por otra parte existe una falta de conciencia fruto de la enfermedad, que el experto considera que es positivo para disminuir las tensiones psíquicas. Sin embargo de la entrevista con nuestro paciente, se extrae que mucha de su fortaleza emana de sus creencias y que, él está dispuesto a aceptar lo que venga porque cree en Dios.

Dentro de los mecanismos de afrontamiento, el paciente entrevistado, que ha tenido un proceso ejemplar en cuanto a la forma de elaborar y trabajar el diagnóstico, nos explica que mucho de ello se relaciona con la amplia red social y el apoyo familiar que tiene. En este sentido el paciente no ha ocultado nada, aunque según la entrevista del experto hay pacientes que sí que se ocultan:

P: Y en general, ¿hay algún tipo de persona? O sea si piensas en la gente que pasa por delante de tu mesa ¿Predomina algún tipo de gente? Por edad por ejemplo...

E: De pacientes de Huntington, de todo, de todo, de todo.

P: Todo tipo de clase social, todo tipo de...

E: Sí, sí, sí. Obviamente menor nivel cultural y menor clase social un desastre.

P: ¿Más difícil?

E: Claro por la economía, por uff... La rigidez, la manera de pensar, esconder incluso. Hay muchos más pacientes en toda la Región de Murcia de lo que te viene a la consulta y es que algunos de ellos están como ocultos o algo, como que no se sepa y demás. (Anexo IV pp. 185)

La edad para realizarse el diagnóstico es variable, no predominando una edad en concreto y luego respecto a los rasgos socioeconómicos, el experto explica que cuanto menor status socioeconómico el proceso suele desarrollarse peor. Esto se explica para él por las limitaciones culturales, para entender la significación de la enfermedad, así como el estigma que existe en contextos sociales excluidos de concebir la enfermedad psiquiátrica o “rara” como un estigma. Respecto a las diferencias en la forma de afrontar la enfermedad encontramos que:

*E: Recuerdo una señora que vino, porque **ella tiene más de sesenta y tantos y quién tuvo la enfermedad fue el padre también siendo muy mayor.** Y vienen a la consulta porque el esposo le nota un temblor sutil y además está dudoso en la exploración de la neuróloga y demás, y alguna queja de concentración y demás. **Y salió positivo la señora, salió positivo... Mayor edad, ha hecho su vida, los hijos independientes y demás, tuvo muy buena aceptación. Incluso, eh... Ella está adquiriendo un estilo de vida más saludable, haciendo gimnasia, ocupándose en cosas y demás. Valorando eso más...** (Anexo IV pp. 186)*

Los jóvenes, quizás esos son lo más impactantes** cuando son conscientes aunque sea por un momento, del deterioro que van teniendo y demás. Sí, eso es duro, es duro. Es que se dan... **Una chica, a ella la sigo cada vez menos...** Yo mi primer paciente me lo voy quedando y al familiar puntualmente, y ya estamos casi en la transición esa de que ya casi me quedo con su madre y a ella la veo y hablo de cosas triviales y demás, **porque cada vez tiene menos consciencia. Cuando ella está consciente... pufffff

***Se hace una bolilla, y en casa, porque se da cuenta. “No quiero ir a no sé dónde, no quiero ir a no sé cuánto, me tiene que ayudar en el desayuno, me tienen que preparar la tostada, me tienen que hacer la comida...” (...)** (Anexo IV pp. 186- 187)*

P: La edad es la principal forma entonces de afrontar el proceso... ¿Si tuviéramos que pensar en los que viven peor y los que viven mejor, la edad es la principal diferencia?

*E: Sí bueno, la verdad es que **yo diría que la edad. Porque cuanto más mayor yo diría que más posibilidades de hacer su vida. Y lo hacen muchas veces, lo de hacer el consejo genético pensando en sus hijos. Si lo ha tenido o no, si van a tener... Ya no tanto por ellos y te lo plantean así: “a mí me da igual, yo ya he hecho mi vida, ya he organizado...” Claro tener una enfermedad así a los sesenta y tantos o setenta, que es cuándo empieza la enfermedad es casi como que tener otra cosa, ya no es tanto, es que el diagnóstico a un joven es muy, muy***

complicado. Porque además, le das el positivo y quiere decir que en torno a los cuarenta y tantos puede empezar con la enfermedad y a lo mejor viene y tiene treinta... Pufff. Porque más jóvenes no suelen venir. (...)

P: Quizás el tema de que se sienten más responsables como del resto de la familia... Maternidad...

*E: Pero no he visto tanta diferencia ahí, por lo menos de los consejos genéticos que yo he hecho o he tenido. No he visto tanta diferencia, no, no. No te diría que ellas son más concienzudas o más responsables que ellos, no. **Paciente varón que viene y quiere saber, muy responsable, muy con los pies en la tierra.** Como si fuera igual madre que padre. A la hora de decidir algo así... (Anexo IV pp. 188, 190)*

En este sentido, el experto explica que el factor más determinante para un buen afrontamiento de la enfermedad es la edad; peor afrontamiento cuando más joven y mejor afrontamiento cuando más mayor. En realidad lo cierto es que esto podría relacionarse con la posibilidad de que los individuos mayores ya han elaborado y planificado su vida, ésta se trunca menos y da lugar además a situaciones tan paradójicas, como la de la señora de setenta años que comenzó a cuidarse y hacer ejercicio. El impacto y la significación en los pacientes jóvenes puede extraerse del fragmento: “**No quiero ir a no sé dónde, no quiero ir a no sé cuánto, me tiene que ayudar en el desayuno, me tienen que preparar la tostada, me tienen que hacer la comida...**”.

Comprobamos cómo la enfermedad, durante los periodos de conciencia, adquiere una significación dramática, alterando las dimensiones subjetivas e individuales que fragmentan nuestra construcción individual.

Respecto a la mayor responsabilidad por parte de las mujeres que de los hombres, a la hora de enfocar un diagnóstico genético, el experto lo niega y dice que no existen diferencias significativas en cuanto a la concepción de responsabilidad entre género, pero que el proceso siempre es más positivo cuando la motivación es el deseo de reproducción o bien eliminar la enfermedad de la línea familiar. Respecto a la importancia de la genealogía en la enfermedad, le preguntamos a la experta si era habitual que acompañantes, se convirtieran con los años en pacientes en su consulta:

F: Pero también ellos si son muy directos (parentesco) tienen altas probabilidades de tener la amplificación. O sea, si tú cuidas a tu madre es probable que lo tengas y cada generación más rápido.

E: Con los pacientes con Huntington vaya, ya ves. En el caso de esta chica la cuidadora es la madre que a su vez cuidó al padre. **Esta familia en concreto es extraordinaria, tienen un apoyo entre ellos, una red ahí súper buena.** Y la madre, ahora entiende.

*Aquí se dan muchos tropezones por no tener esa ayuda que en un momento dado viene muy bien. Y que no tienen que ser extremos, a veces sólo con información puntual. Ella muchas cosas en las que tropezó con su esposo no las ha hecho con su hija. Claro y con el padre lo pasó fatal, y el padre tenía mucha peor calidad de vida que ella. **Todos son muy conscientes de lo que hay, de la enfermedad que tiene la hermana y son muy realistas. Saben que no se va a curar pero que ellos le pueden dar mucha mejor calidad de vida que tuvo su padre.** Prácticamente sedado, sin poder hacer nada.*

*A veces luchando contra los síntomas porque todas esas enfermedades, **lo peor es cuando afecta a la psique. Muchos familiares te dicen incluso: “no es que lo desee pero si estuviera en cama me sería mucho más fácil. Yo el trabajo no me cuesta, yo eso lo saco fácil; asearlo, vestirlo, cambiarlo... Pero esta lucha de estar en su mundo y tengo que estar rebatiéndole todo el rato qué hacer”.** (Anexo IV pp. 191-192)*

Encontramos aquí que muchos pacientes han sido antes cuidadores, y muchas veces aparece simultáneamente más de un caso en un mismo núcleo familiar. Esto supone un aumento del síndrome del cuidador, y la pone de manifiesto la necesidad de generar una red de apoyo que permita a estas familias poder ayudar a sus familiares. La ayuda que necesitan parece más psicológica que ayuda en las tareas cotidianas, y en este sentido la experta afirma que los familiares van aprendiendo, que se cometen errores (especialmente relacionados con los rasgos psiquiátricos de la enfermedad, que luego a través del consejo y de la propia experiencia, se van abordando de forma más holística.

P: Y tú como psicóloga, ¿Cambiarías algo? ¿Crees que hay cosas que se podrían hacer diferentes?

E: *Pues sí, en muchos servicios en los que se sabe por estudios, está demostrado o avalado, en los que hay influencia de lo psicológico, debería dársele mucho más valor, claro que sí. Es que se evitaría un montón de sufrimiento, no tiene sentido, no sirve para nada... Y claro, claro que se podría hacer en un montón de procesos que tienen que ver con la salud y el enfermar. (Anexo IV pp. 195)*

En esta última afirmación el experto nos afirma que la influencia de la esfera psíquica es primordial en este tipo de procesos, y que un abordaje más social y psíquico evitaría mucho dolor y sufrimiento. Este es quizás un aspecto clave del consejo genético, la importancia de los aspectos psicológicos en relación con el diagnóstico presintomático.

4.8. Biosocialidad

Biosociality es un concepto que comprende las dimensiones sociales y políticas de la biomedicina, así como el impacto de ésta en la construcción de la sociedad global. El consejo y diagnóstico genético comprende una serie de realidades (rasgos biológicos, relaciones económicas y políticas a través de intervenciones, y elaboración de los pacientes de la enfermedad de forma subjetiva y social), que hacen que se establezcan nuevas interrelaciones y mecanismos transnacionales, dando lugar a nuevas identidades.

La biosocialidad se reproduce a través de la biocomunicabilidad y la bioeconomía, y se concreta en el presente estudio en el asociacionismo:

P: Pero en este caso concreto de la corea, algún aspecto que tú consideres que fue traumático, alguna manera de mejorar...?

E: *Seguro que lo hay, seguro que lo hay. Iba a decir **el asociacionismo, pero también depende del..., la familia de esta chica tan joven que yo comentaba que ya casi estoy quedándome con la madre... Ellas al inicio buscaron asociaciones, se juntaron y demás. Duraron cuatro días, dijeron que no, que no, que no, que juntarse ahí para ver na más que penuria, cosas horrosas y familias destrozadas, decían que no les venía nada bien. Ellos querían buscar normalidad, que ya sabían que no se iba a curar y lo que querían era adaptar eso a su realidad***

y no regodearse en esos temas... **Y otra gente a la que le viene muy bien, lo ven como un apoyo y ellos también se sienten útiles en ese enfermar. No sé, qué cosas...**

P: Sería como por ejemplo, a lo mejor, cómo de base que surge ese movimiento de los propios enfermos y de la familia, es complicado que desde lo público eso se organice como un recurso.

E: *Muy complicado, además **normalmente la respuesta que se suele dar es que “es una enfermedad muy rara y son muy pocos”, eso...***

P: Pero sí hay otros casos de enfermedades raras donde el asociacionismo es importante...

F: La ELA...

E: ***La ELA no tiene asociaciones en Murcia, pues a veces los de Esclerosis Múltiple son los que los acogen. Algún paciente nuestro con una demencia de estas rarísimas que tiene muchos síntomas de parkinsonismo y demás están en una asociación de Parkinson y los acogen, sí.***

P: Claro, ese factor sería, muy importante, el recurso de los grupos de ayuda mutua y todo esto...

E: ***A algunos les viene muy bien, muy bien, muy bien. Esa sensación. Te dicen ellos cuando vienen que la estás comentando, le estás explicando y eso te dicen “es que no lo has visto y ya lo conoces”, “es que me estás diciendo justo lo que ella hace, como ella se comporta y lo que le está pasando”. Que no es producto mío, es producto de escuchar a tantos que te lo están comentando. Yo hago de sus palabras, las hago mías, en un grupo de gente que generalmente está viviendo la enfermedad, no que lo conoce... ¡Que lo vive! Puff se hacen unos grupos, una unión ahí, fuera incluso del contexto del grupo.***

Es que están escuchando eso que no han podido contar a otra gente porque no lo entienden. La madre de esta chica me decía a menudo eso, “es que tú cuentas cosas y no las entienden, porque te dan unos consejos, y te dicen unas cosas que no han entendido nada.” “¡Que lo lleve a no sé dónde o le diga...! No, no me han entendido, no sabe lo que le estoy diciendo!”

Pero el que sí vive la enfermedad, ahí si hay un apoyo. Ahí si se percibe mucho apoyo. Ya no se ven raros y diferentes, es como la anécdota de todo el día en el coche ahí sentado y le llevaba el desayuno. A cualquiera le cuentas eso, y las caras eran como... ¿Qué me está contando esta señora?

F: No se entiende lo que tiene...

E: *Claro, claro, claro. Rarísimo, no se entiende pero él no me cuenta eso, el otro ve cosas de más allá y dices... "Ah, claro, claro". Esto es nuestra normalidad. Necesitan apoyo, sí, los grupos son muy buenos. (Anexo IV pp. 195- 196)*

Observamos en primer lugar que los grupos de ayuda mutua, para el experto tienen un aspecto positivo, cómo es el hecho de que se sienten más apoyados. Sin embargo, existen pacientes a los que observar el deterioro o la penuria de los pacientes no les resulta en un beneficio, sino que acrecienta su angustia respecto a la enfermedad. Observamos que estos grupos son informales, y quizás su principal utilidad es ayudar a conocer a los nuevos pacientes y familiares cómo es la enfermedad y cómo se va a desarrollar.

En este sentido observamos lo que Rabinow manifestaba como construcción de identidades comunes en torno a un diagnóstico, aunque la diferencia que observamos en este caso es que los grupos de identidad no se construyen en torno a una característica genética concreta, sino por similitud de síntomas: por ejemplo los movimientos coreicos se parecen a los síntomas motores del Parkinson, y éstos últimos acogen a los enfermos de Huntington. Sí que se desprende la elaboración de mecanismos de construcción de identidad y la emergencia de grupos de ayuda, pero hay que tener en cuenta la limitación de ser una enfermedad rara con muy baja incidencia, lo que limita la teoría de Rabinow respecto a la genética, fundamentándose más en identificación por síntomas. No obstante estos grupos suponen una iniciativa particular que permite la vivencia de la enfermedad con el grupo y a través de éste, dando apoyo a la esfera social del paciente.

5. CONCLUSIONES

El advenimiento e inclusión de las técnicas de diagnóstico molecular en la detección de pacientes presintomáticos en la Enfermedad de Huntington, ha supuesto un gran avance científico en el campo de la medicina, pero sus consecuencias han traspasado aspectos sociopolíticos y económicos como ya hemos observado.

Tras el análisis del material obtenido, desde un enfoque exploratorio, se han puesto de manifiesto una serie de aspectos que configuran esta nueva realidad asistencial.

En primer lugar hemos definido y observado cómo se práctica el Consejo Genético en la Región de Murcia, en el seno del diagnóstico de la Corea de Huntington. Uno de los puntos que más nos llama la atención es el papel protagonista de la información. Desde una perspectiva antropológica, la introducción de la figura del consejo genético supone la ruptura de las relaciones clásicas médico-paciente, y en este caso parece que el proceso se focaliza mucho más en la información que en el paciente y en la forma en la que esta información puede llegar a afectar psicológicamente a los individuos que se van a someter al test.

Otro aspecto importante es el hecho de que la información no sea facilitada, sin el paso previo de una serie de test psicológicos que permitan inscribir al paciente en una categoría de “mentalmente equilibrado”. Pero luego hemos encontrado paradojas, como que esta prueba se oferte desde la consulta de otros especialistas (especialmente neurología), sin tener en cuenta el impacto de la información. Creemos que esto responde a una falta de comunicación entre profesionales médicos de las distintas especialidades, y además, de esto podemos extraer una falta de concienciación por parte de los propios médicos y de quienes participan o diseñan esas tecnologías, de las repercusiones que puede traer el uso indiscriminado de esta nueva tecnología. Esto pone de manifiesto la importancia dentro de la praxis médica de observar, además de la tradicional categoría biológica-orgánica, las dimensiones de elaboración subjetiva del paciente y de significación cultural y sociopolítica de la enfermedad. En este sentido la medicina ortodoxa debe hacer un ejercicio de

integración de estas variables socioculturales y de las propias subjetividades que están en juego cuando se realiza el acto médico.

La patología psiquiátrica resulta muy relevante en el contexto de la Enfermedad de Huntington, y mucho más en el proceso de Consejo Genético. Nos surgen aquí dudas en cuanto a que no podemos determinar dado el carácter prospectivo de este trabajo si la patología psiquiátrica que se ha comentado en las entrevistas se incluye dentro del propio trastorno neurológico de la enfermedad o son rasgos aislados que encuentran los profesionales que realizan la valoración psiquiátrica para determinar si pueden dar o no los resultados a dichos pacientes. Estos aspectos podrían tratarse en mayor profundidad en estudios futuros sobre el ámbito psiquiátrico en la Enfermedad de Huntington.

En cualquier caso, nos preguntamos acerca de la dimensión ética de determinar si se da o no una información de salud a un individuo en función de su historial psiquiátrico. Parece razonable pensar que, si existe riesgo de suicidio, debe prevalecer el principio de no maleficencia. Sin embargo creemos que la negación de facilitar una determinada información a un paciente, basándose en la existencia de un “episodio psiquiátrico” en su historial clínico parece más un lugar de exclusión y sólo determina que se reproduzcan conductas de estigmatización hacia este colectivo de pacientes.

Encontramos además una prominencia del discurso experto, un nuevo lenguaje en clave de DNA y secuencias que está llenando la sociedad y que hemos observado, los pacientes interiorizan y son capaces de reproducir. La introducción por otra parte de nuevas técnicas poco contrastadas, que se ofertan a través de los medios de comunicación o Internet, ponen de manifiesto la “biocomunicabilidad” como mecanismo de difusión de los discursos de conocimiento médico para usos divulgativos, que además se fragmentan y dan lugar a lo que entendemos como “pluralismo asistencial” dotando a la información de ambivalencia y expectativas erróneas en unos casos, y enriqueciendo los discursos médicos en otros. Por otra parte son un síntoma de la renovación del proceso medicalizador, probablemente la sociedad actual no sólo está intentando resolver sus problemas a través de la conversión de éstos

en problemas médicos, sino que está planteando ya la resolución o el conocimiento de problemas de salud inexistentes que se pondrán de manifiesto a través del uso de herramientas genéticas en los procesos médicos de reproducción y prevención.

Esto supone además una concepción del riesgo dual, en la cual parece que la genética aporta certeza sobre el sufrimiento de ciertas enfermedades monogénicas como es el caso de la Corea de Huntington. Sin embargo se produce la generación de nuevos riesgos: riesgo de suicidio, riesgo de depresión, riesgo de aislamiento... También hay que tener en cuenta, que dentro del riesgo que pone sobre la mesa el análisis de nuestra información génica, queda un espacio a la relatividad. Un espacio donde entra en juego la probabilidad y el azar, podemos saber que vamos a desarrollar enfermedad de Huntington pero no sabemos cómo, en qué grado de gravedad o cuándo y por tanto, no podemos medir este riesgo. En este sentido surge el dilema de si, dado el momento actual, en el que la enfermedad no tiene cura ¿Se debería dar el diagnóstico aún cuando sólo genera angustia y duelo, sin posibilidad de tratamiento? Esto se podría responder quizás, a través de nuevos estudios que profundicen en el valor que otorgan los pacientes presintomáticos al conocimiento de la información, y en qué medida a ellos les resulta útil o trascendente para planificar su vida.

Un último aspecto importante es el impacto social de esta nueva tecnología médica, y cómo el diagnóstico genético se integra en problemáticas más globales como son las diferencias de acceso al tratamiento génico en función de la clase social y la economía o el nivel sociocultural. La explotación del conocimiento obtenido a través de la secuenciación del DNA humano por multinacionales farmacéuticas o la patente de los derechos intelectuales de fragmentos de DNA, son otros de los rasgos que interconectan el desarrollo de la tecnología genética con rasgos de la mundialización, y que tal y como ocurre en otros conflictos económicos y políticos a nivel global, sólo manifiesta la asimetría Norte-Sur y las diferencias entre los países más desarrollados y los del Tercer Mundo.

Podemos concluir que las herramientas de diagnóstico genético han supuesto un gran avance en términos científicos y especialmente médicos. Sin embargo creemos que el ejercicio de la medicina en nuestra sociedad contemporánea, dentro de las especialidades genómicas, debe centrarse más en la figura del paciente así como tener en cuenta el derecho de éste a saber y no saber. En este sentido los profesionales médicos deben entender los aspectos socioeconómicos que rodean al proceso de consejo y diagnóstico genético, para poder dar respuesta a las problemáticas que plantea la subjetividad del paciente y, para anticipar y evitar los daños inesperados y las desigualdades que surgen en torno a él.

6. BIBLIOGRAFÍA

- Álvarez-Gayou, J. L. (2003). *Cómo hacer investigación cualitativa. Fundamentos y metodología. Colección Paidós Educador. México: Paidós Mexicana.*
- Amezcuca, M., & Gálvez Toro, A. (2002). Los modos de análisis en investigación cualitativa en salud: perspectiva crítica y reflexiones en voz alta. *Revista Española de Salud Pública, 76* (5), 423-436.
- Antillón, J. J. (2005). *Historia y filosofía de la medicina.* San José: Editorial Universidad de Costa Rica.
- Arango-Lasprilla, J. C., Iglesias-Dorado, J., & Lopera, F. (2003). Características clínicas y neuropsicológicas de la enfermedad de Huntington: una revisión. *Revista Neurología, 37*, 758-65.
- Arévalo, R., Logli, M., & Russo, F. (1969). *Historia de la medicina.* Barcelona: Teide.
- Barry, A. Osborne, T. & Rose, N. (1996). *Foucault and Political Reason: liberalism, neo-liberalism and the rationalities of government.* Chicago: Chicago University Press.
- Beck, U. (1998). *La sociedad del riesgo: hacia una nueva modernidad.* Paidós Ibérica.
- Beck, U. (1997). "Teoría de la Modernización reflexiva: Las consecuencias perversas de la modernidad". En U. Beck, A. Giddens & S. Lash. *Modernización Reflexiva: política, tradición y estética en el orden social moderno* (pp. 223-266). Madrid: Alianza Universidad.
- Beck, U., Moreno, B., & Borrás, M. R. (1998). *¿Qué es la globalización?* Barcelona: Paidós. pp. 57-64
- Bergel, S. D. (1993). El genoma humano y los límites del patentamiento. *El Derecho, 21* (8343), 1-7.

- Bergel, S. (2013). Patentes biotecnológicas y genéticas: enfoque jurídico y ético. *Derecho PUCP*, (69), 301-320.
- Briggs, C. L., & Hallin, D. C. (2010). Health reporting as political reporting: Biocommunicability and the public sphere. *Journalism*, 11(2), 149-165.
- Briggs, C. L., & Nichter, M. (2009). Biocommunicability and the biopolitics of pandemic threats. *Medical Anthropology*, 28(3), 189-198.
- Briggs, C. L. (2006). Perspectivas críticas de salud y hegemonía comunicativa: aperturas progresistas, enlaces letales. *Revista de Antropología Social*, 14, 101-124.
- Briggs, C. L., & Hallin, D. C. (2007). The neoliberal Subject and it's contradictions in news coverage of health issues. *Social Text*, 93 (25), 4.
- Campo-Arias, A., & Oviedo, H. C. (2008). Propiedades psicométricas de una escala: la consistencia interna. *Rev Salud Pública*, 10 (5), 831-839.
- Caramés García, M. T. (2004). Proceso socializador en Ciencias de la Salud. Caracterización y crítica del modelo hegemónico vigente. *Salud e interculturalidad en América Latina: perspectivas antropológicas*. Quito: Abya-Yala, 31-52.
- Casado, M., González-Duarte, R. (Eds.). (1999). *Los retos de la genética en el siglo XXI: genética y bioética*. Barcelona: Editions de la Universitat de Barcelona.
- Cidre, Y. M. (2008). Dilemas éticos en el asesoramiento genético del diagnóstico prenatal. *Bioética*, 31, 10-17.
- Cohen, M. A., & Méndez, L. H. (2000). La sociedad del riesgo: amenaza y promesa. *Sociológica*, 15 (43), 173-201.
- Collier, S. J. & Lakoff, A. (2005). "On regimes of living". En Ong, A. y Collier, S. J. (eds.). *Global Assemblages. Technology, politics and ethics as anthropological problems* (pp. 22-39). Oxford: Blackwell Publishing.

- Collier, S. J., & Ong, A. (2005). "Global assemblages, anthropological problems". En Ong, A. y Collier, S. J. (eds.). *Global Assemblages. Technology, politics and ethics as anthropological problems* (pp. 3- 21). Oxford: Blackwell Publishing.
- Collins, F. S., Patrinos, A., Jordan, E., Chakravarti, A., Gesteland, R., & Walters, L. (1998). New goals for the US Human Genome Project: 1998-2003. *Science*, 282(5389), 682-689.
- Colón, E. (2007). PANEM ET CIRCENSES: terapia sentimental y control social en tiempos neoliberales. En Grimson, A. (comp.). *Cultura y neoliberalismo* (pp. 125-136). Buenos Aires: Clacso.
- Comelles, J. M., & Martínez, Á. (1993). *Enfermedad, cultura y sociedad*. Madrid: Eudema.
- Cook, T. D., & Reichardt, C. S. (1986). *Métodos cualitativos y cuantitativos en investigación evaluativa*. Madrid: Morata. pp: 80- 104
- Cuenca, P., & Morales, F. (2004). Las mutaciones inestables, nuevo reto para el consejo genético de enfermedades hereditarias. *Revista de Biología tropical*, 52 (3), 491-499.
- De Alma Ata. (1978). Conferencia Internacional de Atención Primaria de Salud. *Alma-Ata, URSS*.
- De Marinis, P. (1999). "Gobierno, gubernamentalidad, Foucault y los anglofoucaultianos (Un ensayo sobre la racionalidad política del neoliberalismo)". En Ramos Torre, R. y García Selgas F. (eds.). *Globalización, riesgo, reflexividad. Tres temas de la teoría social contemporánea* (pp. 81-99). Madrid: CIS.
- De la Vega, R., Zambrano, A. (2002). *Casos Clínicos: Circunvalación del Hipocampo*, mayo 2002. Recuperado de <http://www.hipocampo.org/casos/200205-01.asp>. Consultado por última vez el 24/09/2015.

- Delgado Rubio, A. (2009). "Aspectos clínicos del consejo genético". En Romeo Casabona, C. M. (ed.) *Genética humana. Fundamentos para el estudio de los efectos sociales de las investigaciones sobre el genoma humano*. (pp. 159-192). Bilbao: Universidad de Deusto.
- Durkheim, E. (1987). *La división social del trabajo*. Madrid: Ediciones Akal. (orig. 1893).
- Durkheim, E. (2000). *Sociología y filosofía*. Madrid: Miño y Dávila Ed. (orig. 1924).
- Engel, G. L. (1978). The biopsychosocial model and the education of health professionals. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 310 (1), 169-181.
- Eurostemcell (2013). Recuperado de http://www.eurostemcell.org/files/images/CAG_repeats_and_HD.preview.png. Consultado por última vez el 24/08/2015
- Feito Grande, L. (1999). *El sueño de lo posible: bioética y terapia génica*. Madrid: Univ Pontifica Comillas.
- Feixas, A. Q. (2013). *El trasfondo biopolítico de la bioética*. Girona: Documenta Universitaria. Libro electrónico
- Fischer, M. M. J. (2005). Technoscientific infrastructures and emergent forms of life: A commentary. *American Anthropologist*, 107 (1), 55-61.
- Flick, U. (2004). *Introducción a la Investigación Cualitativa*. Madrid: Morata.
- Foucault, M. (1976). La crisis de la medicina o la crisis de la antimedicina. *Educación médica y salud (OPAS)*, 10 (2), 152-170.
- Foucault, M. (1980). *El nacimiento de la clínica: una arqueología de la mirada médica*. Madrid: Siglo XXI.
- Foucault, M. (1994). "La ética del cuidado de uno mismo como práctica de la libertad". En Foucault, M. *Hermenéutica del sujeto*. Madrid: Ediciones La Piqueta. pp. 105-142.

- Foucault, M. (2000). *Defender la sociedad*. México DF: Fondo de Cultura Económica.
- Foucault, M. (2001). *Un diálogo sobre el poder y otras conversaciones*. Madrid: Alianza.
- Foucault, M. (2003a). *Historia de la sexualidad, vol. I: La voluntad de saber*. Madrid: Siglo XXI.
- Foucault, M. (2003b). *Historia de la sexualidad, vol. II El uso de los placeres*. Madrid: Siglo XXI.
- Foucault, M. (2007). 2007. *Nacimiento de la biopolítica*. México DF: Fondo de Cultura Económica.
- Gadamer, H. G. (2005). *Verdad y método*. Salamanca: Sígueme
- García Blanca, J. (2009). *El rapto de Higea: mecanismos de poder en el terreno de la salud y la enfermedad*. Barcelona: Virus Editorial.
- García, C. O. (1994). *Diccionario histórico de la antropología española* (Vol. 26). Madrid: Editorial CSIC.
- García, J. C., & Martínez, M. R. (1996). El debate investigación cualitativa frente a investigación cuantitativa. *Enfermería clínica*, 6 (5), 212-217.
- Gargantilla Madera, P. (2011). *Breve historia de la medicina*. Madrid: Ediciones Nowtilus.
- Garland, D. (1997). Governmentality and the problem of crime: Foucault, criminology, sociology. *Theoretical Criminology*, 1 (2), 173-214.
- Gehrig, R., Palacios Ramírez, J., Blesa Aledo, B., Cobo de Guzman Godino, F., García Jiménez, M., Muñoz Sánchez, P., & Rodes García, J. (2014). *Guía de criterios básicos de calidad en la investigación cualitativa*. Murcia: UCAM.
- Giddens, A. (1993). *Consecuencias de la modernidad*. Madrid: Alianza Editorial.

- Giddens, A. (1995). *La constitución de la sociedad: bases para la teoría de la estructuración*. Buenos Aires: Amorrortu.
- Giddens, A. (1997). *Modernidad e identidad del yo: el yo y la sociedad en la época contemporánea*. Barcelona: Península.
- Giddens, A. (2001). *Las nuevas reglas del Método Sociológico*. Buenos Aires: Amorrortu.
- Gil, F. L. (2005). Repercusiones psicológicas del consejo genético. *Boletín de Psicología*, 85, 31-40.
- Goffman, E. (1984). *Internados*. Buenos Aires: Amorrortu Editores.
- Gómez de la Cámara, A. (2003). La medicina basada en evidencias científicas: mito o realidad de la variabilidad de la práctica clínica y su repercusión en los resultados en salud. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 26 (1), 11-26.
- Gómez Pérez, D., & Palacios Ceña, D. (2009). Influencia del modelo hegemónico biomédico en la concepción y desarrollo de las terapias alternativas. *Cultura de los Cuidados*, 25, 62-68.
- Gratacós, E. (2007). *Medicina fetal*. Madrid: Ed. Médica Panamericana.
- Grinberg, S. M. (2007). Gubernamentalidad: estudios y perspectivas. *Revista Argentina de Sociología*, 5 (8), 97-112.
- Hacking, I. (1995). *El surgimiento de la probabilidad: un estudio filosófico de las ideas tempranas acerca de la probabilidad, la inducción y la inferencia estadística*. Barcelona: Gedisa.
- Hadoth, B. (2011). "Sitting'Genetic Counselling for Presymptomatic Genetic Testing in Austria". En Faizang, S. y Haxaire, C. (eds.). *Of Bodies and Symptoms. Anthropological perspectives on their social and medical treatment*. (pp. 261-274).Tarragona: Universitat Rovira i Virgili.
- Harper, P. S. (1990). Consejo Genético y diagnóstico prenatal. *Labor Hospitalaria*, 218, 38-53.

- Huberman, M. A., & Miles, M. B. (1994). "Data management and analysis methods". En Denzin, N. K.; Lincoln, Y. S. (eds.). *Handbook of Qualitative Research* (pp. 428-444). Thousand Oaks: Sage.
- Hueso Montoro, C. (2006). El padecimiento ante la enfermedad: Un enfoque desde la teoría de la representación social. *Index de Enfermería*, 15 (55), 49-53.
- Illich, I. (1975). Némesis médica. *La expropiación de la salud*. Barcelona: Barral Editores.
- Jiménez Bautista, I. (2006). Tratamiento de datos de salud por parte de las aseguradoras sanitarias: cesión de datos relativos a la salud y particularidades en el tratamiento de datos genéticos. *Biomedicina y Derecho Sanitario*, 6, 433-465.
- Jiménez, L. F., & Merchant, H. (2003). *Biología celular y molecular*. México DF: Prentice Hall.
- Kerr, A. (2003). Genetics and citizenship. *Society*, 40 (6), 44-50.
- Konrad, M. (2005). *Narrating the new predictive genetics: Ethics, ethnography, and science*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Kvale, S. (2011). *Las entrevistas en investigación cualitativa*. Madrid: Morata.
- Lalonde, M. (1974). *A new perspective on the health of Canadians. A working document*. Ottawa: Government of Canada. Recuperado de <http://www.phac-aspc.gc.ca/ph-sp/pdf/perspect-eng.pdf>. Consultado por última vez el 25/08/2015
- Lauterbach, E. C. (2002). *Abordaje psiquiátrico en las enfermedades neurológicas*. Barcelona: Psiquiatría Editores
- Lazzaro, A. I. (2015). ...El remedio o la enfermedad. Un acercamiento al Modelo Médico Hegemónico desde la perspectiva de cuerpos, emociones y sensibilidades sociales en y desde América Latina. *Revista Brasileira de Sociologia da Emoção*, 14, 145- 157.

- Leontini, R. (2010). Genetic risk and reproductive decisions: meta and counter narratives. *Health, risk & society*, 12 (1), 7-20.
- Lieberman, M. B., Montgomery, D. B. (1988). First-mover advantages. *Strategic management journal*, 9 (1), 41-58.
- Lisker, R. (2004). Medicina genómica, mitos y realidades. *Revista de Investigación Clínica*, 56, 554-560.
- López Férez, J. A. (1986). Hipócrates y los escritos hipocráticos: origen de la medicina científica. *Epos: Revista de Filología*, (2), 157- 175.
- Martínez Hernández, Á. (2008). *Antropología médica. Teorías sobre la cultura, el poder y la enfermedad*. Barcelona: Anthropos.
- Martínez y Martínez, R. (2005). *La Salud del niño y del adolescente*. Federación de pediatría Centro- Occidente de México. Editorial El Manual Moderno.
- Martínez, F. J. M., Farías, M. V., & Gómez, A. L. (1999). Situación actual de la investigación cualitativa en salud. Un campo en consolidación. *Revista Universidad de Guadalajara*, 17. Recuperado de <http://www.cge.udg.mx/revistaudg/rug17/1situacion.html> Consultado por última vez el 4/09/2015.
- Martínez, M. M., Olaizola, J. H., Ochoa, G. M. & Espinosa, L. M. C. (2014). *Introducción a la psicología comunitaria*. Barcelona: Editorial UOC.
- Mastromauro, C., Myers, R. H., Berkman, B., Opitz, J. M., & Reynolds, J. F. (1987). Attitudes toward presymptomatic testing in Huntington disease. *American Journal of Medical Genetics*, 26 (2), 271-282
- Matesanz, R., & Sánchez-García, I. (2010). *Medicina regenerativa y células madre*. Madrid: Editorial CSIC.
- Mendel, G. (1965). *Experimentos en la hibridación de las plantas*. México DF.: UNAM. (Original 1865).
- Mendieta, E. (2007). “Hacer vivir y dejar morir”: Foucault y la genealogía del racismo. *Tabula Rasa*, 6, 138-152.

- Mendoza-Vega, J. (2003). *Lecciones de historia de la medicina*. Rosario: Universidad del Rosario.
- Menéndez, E. (1985). Modelo hegemónico, crisis socio-económica y estrategias de acción del sector salud. *Cuadernos Médico Sociales*, 33, 3-34.
- Menéndez, E. (1988). "Modelo médico hegemónico y atención primaria". *Actas Segundas Jornadas de Atención Primaria de la Salud, Buenos Aires*, 451-464. Recuperado de http://www.psi.uba.ar/academica/carrerasdegrado/psicologia/sitios_catedras/electivas/816_rol_psicologo/material/unidad2/obligatoria/modelo_medico.pdf. Consultado por última vez el 4/09/2015.
- Menéndez, E. (1992). "Modelo Médico hegemónico, modelo alternativo subordinado, modelo de autoatención. Caracteres estructurales". En Campos R. (comp.). *La Antropología Médica en México* (pp. 97-114). México DF: Instituto Mora-Universidad Autónoma Metropolitana.
- Menéndez, E. (2003). Modelos de atención de los padecimientos: de exclusiones teóricas y articulaciones prácticas. *Ciencia e Saúde Coletiva*, 8 (1), 185-207.
- Mercado-Martínez, F. J., Silva, L. R., Herrera, I. M. R., Leal, N. M., & Hernández, E. A. (1999). La perspectiva de los sujetos enfermos. Reflexiones sobre pasado, presente y futuro de la experiencia del padecimiento crónico The patient's perspective. Reflections on past, present, and future. *Cadernos Saúde Pública*, 15 (1), 179-186.
- Miralles, Á. A. (1997). *El Proyecto Genoma Humano: algunas reflexiones sobre sus relaciones con el Derecho*. Valencia: Universitat de Valencia.
- Miralles, Á. A. (2002). Genoma humano, dignidad y derecho. *DS: Derecho y salud*, 10 (1), 95-104.
- Navon, D. (2011). Genomic designation: How genetics can delineate new, phenotypically diffuse medical categories. *Social Studies of Science*, 41 (2), 203-226.

- Neuburger, M. (1915). *History of medicine* (Vol. 2, No. 1). London: H. Frowde.
- Nguyen, V. K. (2005). Antiretroviral globalism, biopolitics, and therapeutic citizenship. *Global assemblages: Technology, politics, and ethics as anthropological problems*, 124-144.
- Nieuwenhuys, R. (2009). *El sistema nervioso central humano* (Vol. 2). Madrid: Ed. Médica Panamericana.
- Novas, C. (2006). The political economy of hope: patients' organizations, science and biovalue. *BioSocieties*, 1 (03), 289-305.
- Novas, C. (2013). Biopolitics: an advanced introduction. *New Genetics and Society*, 32 (4), 457-458.
- Ocaña, E. R. (1993). *Por la salud de las Naciones. Higiene. Microbiología y medicina social*. Madrid: Ediciones Akal.
- Oliva Virgili, R. (2004). *Genética Médica*. Barcelona: Universitat.
- Oliva Virgili, R. & Vidal Taboada, J. M. (2006). *Genoma humano: nuevos avances en investigación, diagnóstico y tratamiento*. Barcelona: Edicions Universitat Barcelona.
- Palacios, J.; García, M. & Rico, I. (2013). Problematizando el turismo residencial europeo: tecnologías globales de gobierno y formas de subjetivación. *Tabula Rasa*, (19), 167-189.
- Palacios, J. & Navas, J. (2013). Intersecciones entre la salud y las nuevas espiritualidades: transformaciones de los saberes, políticas del sujeto y antropología de lo contemporáneo. Inédito (En evaluación por la revista Datos).
- Perdiguero, E. (2006). "Una reflexión sobre el pluralismo médico". En Fernández Juárez, G. (coord.). *Salud e Interculturalidad en América Latina. Antropología de la Salud y Crítica Intercultural* (pp. 33-49). Quito: Ediciones Abya-Yala/AECI.

- Pérez, E. F. (2005). *Elementos de ética, filosofía, política y derecho: los vínculos entre la filosofía, el derecho, la ética y la política examinados a la luz del pensamiento de los grandes filósofos*. Caracas: Los Libros del Nacional.
- Pierce, B. A. (2009). *Genética: Un enfoque conceptual*. Madrid: Ed. Médica Panamericana.
- Plumed, M. L., Tamayo, A., Arrieta, J. M., & Madrid, F. J. D. (1998). El test presintomático de Huntington: sus repercusiones psíquicas. *Revista de la Sociedad Española del Rorschach y Métodos Proyectivos*, 11, 2-13.
- Pulido, R., Ballén, M., & Zuñiga, F. (2007). *Abordaje hermenéutico de la investigación cualitativa. Teorías, procesos, técnicas*. Bogotá: Universidad Cooperativa de Colombia.
- Rabinow, P. (1999). *French DNA: trouble in purgatory*. Chicago: University of Chicago Press.
- Rabinow, P., & Rose, N. (2006). Biopower today. *BioSocieties*, 1 (02), 195-217.
- Ramos, A. M., Trujillo-Tiebas, M. J., Mila, M., & Grupo, A. E. G. H. (2012). Recommendations of good practices for molecular diagnosis of Huntington disease. *Medicina clínica*, 138 (13), 584-8.
- Rasmussen, A., Alonso, E. (2002). El diagnóstico predictivo genético y sus implicaciones. *Salud Mental*, 25 (1), 9-13.
- Rillo, A. G. (2008). Ilusión tecnológica de la medicina. *La Colmena*, 57, 85-92.
- Rivera Navarro, J., Gallardo Pino, C. (2005). *Grupos de ayuda mutua y asociaciones relacionadas con la salud: claves de un nuevo modelo socio-sanitario*. México DF.: Plaza y Valdés.
- Robin, L., & Xirau, J. (1926). *El pensamiento griego y los orígenes del espíritu científico: con un mapa fuera de texto*. Barcelona: Editorial Cervantes.
- Rojas Ochoa, F. (2004). El componente social de la salud pública en el siglo XXI. *Revista Cubana de Salud Pública*, 30(3). Recuperado de

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662004000300008. Consultado por última vez el 4/09/2015

- Rodríguez Pupo, J. M., Díaz Rojas, Y., Rojas Rodríguez, Y., Rodríguez Batista, Y., & Núñez Arias, E. (2013). Actualización en enfermedad de Huntington. *Correo Científico Médico*, 17, 546-557.
- Romeo Casabona, C. M. (2002). La genética y la biotecnología en las fronteras del derecho. *Acta bioethica*, 8 (2), 283-297.
- Rose, N., & Miller, P. (1992). Political power beyond the state: problematics of government. *British Journal of Sociology*, 43 (2), 173-205.
- Rosales-Reynoso, M. A., & Barros-Núñez, P. (2008). Diagnóstico molecular de la enfermedad de Huntington. *Gaceta Médica de México*, 144 (3), 271-273.
- Rose, N. (1997). El gobierno de las sociedades liberales avanzadas : del liberalismo al neoliberalismo. *Archipiélago*, 29, 25-40
- Rose, N. (2001). Biopolitics in the twenty first century - notes for a research agenda. *Distinktion: Scandinavian Journal of Social Theory*, 2 (3), 25-44.
- Rose, N. (2001). Normality and pathology in a biological age. *Outlines. Critical Practice Studies*, 3 (1), 19-33.
- Rose, N. (2007). "Politics and Life". En Rose, N. *The politics of life itself: Biomedicine, power, and subjectivity in the twenty-first century* (pp. 41-76). New Jersey: Princeton.
- Rubio, A. M. (2010). *Historia medieval del sexo y del erotismo: La desconocida historia de la querrela del esperma femenino y otros pleitos*. Madrid: Ediciones Nowtilus.
- Ruiz, J. S. (2012). *Introducción al riesgo cardiovascular. Estudio Framingham: Control global del riesgo cardiometabólico*. Madrid: Ediciones Díaz de Santos.

- Sackett, D. L., Haynes, R. B., & Tugwell, P. (1989). *Epidemiología clínica: una ciencia básica para la medicina clínica*. Madrid: Ediciones Díaz de Santos.
- Salamanca-Gómez, F. (1997). Implicaciones del diagnóstico genético presintomático. *Gaceta Médica de México*, 133: 609.
- Salleras Sanmartí, L. (1985). *Educación sanitaria: principios, métodos y aplicaciones*. Madrid: Ediciones Díaz de Santos.
- Santos Alcántara, M. J. (2004). Aspectos bioéticos del consejo genético en la era del proyecto del genoma humano. *Acta bioethica*, 10 (2), 191-200.
- Scheper-Hughes, N., & Lock, M. M. (1987). The mindful body: A prolegomenon to future work in medical anthropology. *Medical Anthropology Quarterly*, 1 (4), 6-41.
- Sentis, V. A. (2004). *De Esalen a Poona, Osho y el camino de la Psicología Humanista-Transpersonal*. Santiago de Chile: JC Sáez Editor.
- Snell, R. S. (2007). *Neuroanatomía clínica*. Madrid: Ed. Médica Panamericana.
- Sobrino Cabra, O., de Cós Milas, A., Moreno Menguiano, C., Trigo Campoy, A., Lapastora de Mingo, P., & Jiménez Ávalos, M. (2007). "Manifestaciones neuropsiquiátricas de la enfermedad de Huntington". Comunicación presentada en *Interpsiquis. 8 Congreso Virtual de Psiquiatría*. Recuperado de <http://hdl.handle.net/10401/4283> Consultado por última vez el 24/08/2015.
- Solari, A. J. (2004). *Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina*. Madrid: Ed. Médica Panamericana.
- Soriano, F. R. (1998). Los "desconocidos" grupos de ayuda mutua. *Cuadernos de Trabajo social*, (11), 251-263.
- Stehr, N. (Ed.). (2004). *Biotechnology: between commerce and civil society*. New Brunswick, N.J: Transaction Publishers.

- Suárez Pérez, E. Pérez-Cardona, C. M. (2004). *Desarrollo de propuestas de investigación en las Ciencias de la Salud*. San Juan: Editorial de la Universidad de Puerto Rico.
- Tamames, S., Martínez, C., de Vega, D. S., & Tamames, S. (1997). *Cirugía. Fisiopatología general. Aspectos básicos. Manejo del paciente quirúrgico*. Madrid: Ed. Médica Panamericana.
- Tasset, I., Sánchez, F., & Túnez, I. (2009). Bases moleculares de la enfermedad de Huntington: papel del estrés oxidativo. *Revista de Neurología*, 49, 424-429.
- Taylor, S. J., & Bogdan, R. (1987). *Introducción a los métodos cualitativos de investigación*. Barcelona: Paidós.
- Tutton, R. (2009). Social Aspects of Genetic Testing Technologies. *Sociology Compass*, 3 (6), 972-985.
- Tutton, R. (2012). *Patient Advocacy, Biosociality and other Identity Practices. Genomics Network Annual Conference*. ESCR, British Library: London. Recuperado de http://www.academia.edu/2029945/Patient_Advocacy_Biosociality_and_other_Identity_Practices Consultado por última vez el 16/09/2015
- Twaddle, A. C. (1981). "Sickness and the sickness career: some implications". En Eisenberg, L.; Kleinman, A. (eds.). *The relevance of Social Science for Medicine* (pp. 111-133). Dordrech: Reidel.
- UNESCO. (1997). *Declaración Universal sobre el Genoma Humano*. París. Recuperado de <http://unesdoc.unesco.org/images/0011/001102/110220s.pdf#page=50>. Consultado por última vez el 25/08/2015
- Villaseñor Urrea, I. (2001). Investigación cualitativa en salud y enfermedad. *Bitarte: Revista cuatrimestral de Humanidades*, (23), 105-110.

- Vidal Casero, M. C. (2001). El proyecto genoma humano, sus ventajas, sus inconvenientes y sus problemas éticos. *Cuadernos de Bioética*, 12 (46), 393-416.
- Vonsattel, J. P. G.; Keller, C. & del Pilar Amaya, M. (2008). "Neuropathology of Huntington's disease". En Vinken, P. J.; Bruyn, G. W. *Handbook of clinical neurology* (pp. 599-618). Amsterdam: Elsevier.
- Zaldivar Vaillant, T. (2000). Bioética y neurogenética. *Cuadernos de Bioética*, 11, 360-366.

7. ANEXOS

Anexo I

CARTERA DE SERVICIO DEL CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA UNIDAD TÉCNICA DE METABOLOPATÍAS

A) Trastornos del metabolismo intermediario.

Estudios iniciales: Aminoacidopatías. Organicoacidurias. Defectos de la β -oxidación. Acidosis láctica y defectos de la cadena respiratoria mitocondrial. Defectos de ciclo de la urea: hiperamonemias. Enfermedades de depósito.

Galactosemia. Alteraciones metabolismo purinas.

A1. Aminoacidopatías:

A1.1. Hiperfenilalaninemia (HFA, PKU, BIOPT (BS), BIOPT(Reg)):

a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS.

b) Aminograma por CIO (cromatografía intercambio iónico)

A1.2. Tirosinemia (TYR I, TYR II, TYR III):

a) Tirosina y fenilalanina por MS/MS (espectrometría de masas en tándem)

b) Aminograma por CIO

c) Succinilacetona por GC/MS Y MS/MS.

d) Detección de para derivados por Test NN (test nitroso naftol)

A1.3. Enfermedad de Jarabe de Arce (MSUD):

a) Leucina, Isoleucina, Aloisoleucina y Valina por CIO.

b) Leucina+Isoleucina, Valina por MS/MS.

c) α -cetoácidos de cadena ramificada por GC-MS (cromatografía de gases-espectrometría de masas)

d) α -Cetoácidos por Test NDPH (test de 2,4 dinitrofenilhidrazina)

A1.4. Homocistinuria (HCY):

a) Homocistina por CIO.

A1.5. Hiperglicinemia no cetósica (NKHG):

a) Glicina (plasma y LCR) por CIO.

A1.6. Cistinuria:

a) Cistina, Lisina, Citrulina, Arginina por CIO.

b) Cistina por Test de Brandt.

A1.7. Otras Aminoacidopatías (MET, CIT-I, CIT-II):

a) Aminograma por CIO.

A2. Organicoacidurias:

A2.1. Acidura Glutárica (GA-I):

- a) Ac. Glutámico, Ac, 3-OH-glutámico por GC-MS.
 - b) Glutarilcarnitina por MS/MS.
 - c) Aminograma por CIO.
- A2.2. Acidurias Metilmalónica (MMA, MUT, Cbl A,B; Cbl C,D):
- a) Ac. Metilmalónico, Ac. Metilcítrico, Ac. 3-OH-propionico por GC-MS.
 - b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MS/MS.
 - c) Aminograma por CIO.
- A2.3. Aciduria Propiónica (PA):
- a) Ac. Metilcítrico, propionilglicina, tigilglicina por GC-MS.
 - b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MS/MS.
 - c) Aminograma por CIO.
- A2.4. Aciduria Isovalérica (IVA):
- a) Isovalerilglicina, 3-OH-isovalérico por GC-MS.
 - b) Isovalerilcarnitina, carnitina libre por MS/MS.
 - c) Aminograma por CIO.
- A2.5 Deficiencia de Biotinidasa (BIOT):
- a) Ac láctico, Ac. Metilcitrato, Ac. 3-OH-propionico, Ac. 3-OH-isovalerico por GC-MS.
 - b) 3-OH-isovalerilcarnitina, tigilcarnitina, carnitina libre por MS/MS.
 - c) Actividad de biotinidasa por test cualitativo.
 - d) Actividad de biotinidasa por test cuantitativo.
- A2.5. Otras organicoacidurias (3-MCC, IBG, BKT, MAL, 2M3HBA, HMG, 2MBG):
- a) Ácidos orgánicos y acilglicinas por GC/MS.
 - b) Acilcarnitinas por MS/MS.
 - c) Aminograma por CIO.
 - d) α -Cetoácidos por Test NDPH.
- A3. Defectos de la β -oxidación:
- A3.1. Defecto de la Acil-Carnitina deshidrogenasa de cadena media (MCAD):
- a) Ác. dicarboxílicos, hexanoilglicina, suberilglicina por CG-MS.
 - b) Octanoilcarnitina, carnitina libre por MS/MS.
 - c) α -Cetoácidos por Test NDPH.
- A3.2. Defecto de la Hidroxiacil-Carnitina deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD):
- a) Hidroxiácidos de cadena larga por GC-MS.
 - b) Hidroxiacilcarnitinas de cadena larga por MS/MS.
- A3.3. Defecto primario de captación de carnitina (CUD):
- a) Carnitina libre por MS/MS.
- A3.4. Otros defectos de la β -oxidación (CACT, CPT-I, CPT-II, GA-II, M/SCHAD, SCAD):

a) Acilcarnitinas por MS/MS.

b) Ácidos orgánicos y acilglicinas por GC/MS.

c) α -Cetoácidos por Test NDPH.

A4. Acidosis Láctica congénita y defectos de la cadena respiratoria mitocondrial:

a) Lactato y Piruvato.

b) β -Hidroxibutirato y Acetoacetato.

c) α -Cetoácidos por Test NDPH.

d) Ácidos orgánicos por GC/MS.

e) Aminograma por CIO.

A5. Defectos del Ciclo de la Urea (Hiperamonemias):

A5.1. Deficiencia de la Ornitina transcarbamilasa (OTC):

a) Aminograma (Gln, Cit) por CIO.

b) Detección ácido orótico u uracilo por GC-MS.

c) Citrulina por MS/MS.

A5.2. Acidemia argininosuccinica (ASL)

a) Ac. Argininosuccínico, citrulina y lisina por CIO.

b) Detección ácido orótico u uracilo por GC-MS.

A5.3. Otros defectos del ciclo de la Urea (NAGS, CPS, ASA, Arginasa):

a) Aminograma por CIO.

b) Detección ácido orótico y otros ácidos orgánicos por GC-MS.

A6. Enfermedades de depósito:

A6.1. Mucopolisacaridosis:

a) Mucopolisacáridos por electroforesis en acetato celulosa.

b) Glucosaminglicanos por DMB (azul de dimetileno)

A6.2. Oligosacaridosis:

a) Oligosacáridos por TLC (cromatografía de capa fina)

A7. Otras patologías:

A7.1. Alteración del metabolismo de las purinas. Deficiencia de adenilosuccinato liasa:

a) Detección de succinilpurinas por Test de SAICAR.

A7.2. Deficiencia de sulfito oxidasa:(deficiencia cofactor molibdeno):

a) Detección de sulfitos por sulfitest.

b) Sulfocisteina por CIO.

A7.3. Galactosemia:

B) Detección precoz neonatal de metabolopatías (cribado neonatal "prueba talón")

B1. Hipotiroidismo congénito primario:

a) Detección TSH por enzimoimmunoensayo (ELISA).

b) Detección T4 por enzimoimmunoensayo (ELISA).

B2. Aminoacidopatías:

a) Aminoácidos por MS/MS.

b) Aminoácidos por CIO.

B3. Organicoacidurias:

a) Acilcarnitinas por MS/MS

b) Acidos orgánicos y acilglicinas por MS/MS

B4. Alteraciones de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos:

a) Acilcarnitinas por MS/MS.

b) Acidos orgánicos y acilglicinas por MS/MS.

B5. Fibrosis Quística IRT:

a) Detección de IRT por enzimoimmunoensayo (ELISA).

B6. Cistinuria:

a) Detección de Cistina por Test de Brandt.

b) Detección de Cistina por MS/MS.

B7. Deficiencia de Biotinidasa:

a) Actividad de biotinidasa por test cualitativo.

C) Asesoramiento Genético de las alteraciones detectadas. TÉCNICA DE CÉTICA

Cultivo celular

Cariotipo alta resolución en sangre periférica

Cariotipo en piel, tejidos abortivos, sangre de cordón, otros

Cariotipo en líquido amniótico

Cariotipo en vellosidad corial

Hibridación in situ fluorescente (FISH):

a) Síndromes de microdelección/microduplicación (sondas locus específicas):

Síndrome Di George /VCFS

Síndrome Williams-Beuren

Síndrome Prader Willi/Angelman

Síndrome de Wolf-Hirschhorn

Síndrome de Cri-du-Chat

Síndrome de Miller-Diecker

Síndrome de Alagille

Síndrome de monosomía 1p36

Síndrome Rubinstein- Taybi

Síndrome de Sotos

Síndrome de Smith-Magenis

Síndrome de microdelección 22qter

Síndrome de Kallmann

Síndrome de microduplicación 15q11q13

Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microduplicación 11p15

Síndrome de de microduplicación 22q11.2

Síndrome de microdelección 17q11(NF1)

Microdelección gen SRY

b) Alteraciones numéricas en mosaico (sondas centroméricas)

c) Caracterización anomalías estructurales (sondas de pintado cromosómico, subteloméricas, BACs, etc)

d) Caracterización de cromosomas marcadores (sondas centroméricas, Acro-P, pintado cromosómico, etc)

Diagnóstico rápido aneuploidías (FISH interfase)

Cariotipo molecular (array-CGH)

Asesoramiento genético anomalías cromosómicas
DAD TÉCNICA DE GENÉTICA MOLECULAR

Síndrome X Frágil

a) Estudio de repeticiones CGG por PCR fluorescente en gen FMR-1

b) Estudio de alelos expandidos por TP-PCR (triplet repeat primed-PCR gen FMR-1

c) Análisis de microsatélites por PCR fluorescente multiplex

d) Kit FRAXA

Prader-Willi/Angelman

.a) Análisis de la metilación MS-PCR (*methylation specific- PCR*)

b) Análisis de microsatélites por PCR fluorescente multiplex

Disomía Uniparental Cromosoma 7

a) Análisis de microsatélites por PCR fluorescente multiplex

Disomía Uniparental Cromosoma 14

a) Análisis de microsatélites por PCR fluorescente multiplex

Disomía Uniparental Cromosoma 15

a) Análisis de microsatélites por PCR fluorescente multiplex

Distrofia Miotónica de Steinert

a) Estudio de repeticiones CAG por PCR fluorescente en gen DMPK

b) Estudio de alelos expandidos por TP-PCR (*triplet repeat primed-PCR*) en gen DMPK

c) Análisis de microsatélites por PCR fluorescente multiplex

Distrofia Muscular de Duchenne/Becker

a) Análisis de microsatélites por PCR fluorescente multiplex

- c) Secuenciación de exon/exones del gen DMD
- d) Identificación familiar por secuenciación
- e) Análisis de deleciones/ duplicaciones por MLPA en gen DMD
- Síndrome de microdelección 22q11
- a) Identificación de microdeleciones 22q11 por MLPA
- Enfermedad de Alzheimer determinación de alelos Apo E
- a) Determinación de alelos Apo E
- Cribado prenatal de aneuploidias cromosómicas por QF-PCR
- a) QF-PCR
- Distrofia Oculo Faríngea
- a) Estudio de repeticiones CGC gen PABP2 (Exon 1)
- b) Estudio mutaciones por secuenciación del gen PABP2 (Exon 1)
- Porfiria Aguda Intermitente (PAI)
- a) Analisis mutación (669-698) en gen HMBS
- c) Secuenciación completa gen HMBS
- d) Identificación familiar por secuenciación HMBS
- Acondroplasia
- a) Estudio PCR mutacion (G380R) en gen FGFR3
- b) Secuenciación gen FGFR3
- Ataxia de Friederich
- Retraso Mental Inespecífico
- Estudio deleciones y duplicaciones en regiones subteloméricas por MLPA
- a) Telómero estudio-MLPA
- Deficiencia de 3hidroxiacil CoA deshidrogenasa de cadena larga
- a) Análisis mutación Q510E por secuenciación exon del gen LCHAD (Exón 15)
- Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media
- a) Análisis mutación K304E por secuenciación exon 11 del gen ACADM (Exón 11)
- Fiebre Mediterránea Familiar estudio de mutaciones recurrentes en gen MEFV
- a) Estudio de mutaciones recurrentes en gen MEFV
- b) Secuenciación gen MEFV
- Infertilidad Masculina
- a) Estudio microdeleciones de cromosoma Y por PCR multiplex
- b) Estudio mutaciones frecuentes FQ
- c) Secuenciación exones CFTR asociados a infertilidad
- Fibrosis Quística (FQ)
- a) Estudio mutaciones frecuenes FQ
- b) Secuenciación completa gen CFTR

- c) Identificación de la mutación familiar por secuenciación CFTR
 - d) Identificación de deleciones/duplicaciones gen CFTR por MLPA
- Displasia Ectodérmica (ED)
- a) Secuenciación completa del gen EDA
 - b) Secuenciación del gen EDAR
 - c) Secuenciación del gen EDARAD
 - d) Secuenciación del gen p63
 - e) Identificación de deleciones/duplicaciones en los 4 genes por MLPA
 - f) Identificación de la mutación familiar por secuenciación
- Síndrome de Noonan mutación por secuenciación en gen PTPN11
- a) Secuenciación completa del gen PTPN11
 - b) Identificación de la mutación familiar por secuenciación
- Neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN 1)
- a) Secuenciación completa del gen Menin
 - b) Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA
 - c) Identificación de la mutación familiar por secuenciación
- Neoplasia endocrina múltiple tipo II (MEN 2)
- a) Secuenciación completa del gen RET
 - b) Identificación de la mutación familiar por secuenciación
- Cáncer de colon hereditario no polipósico (HNPCC)
- a) Secuenciación completa del gen MLH1
 - b) Secuenciación completa del gen MSH2
 - c) Secuenciación completa del gen MSH6
 - c) Secuenciación completa del gen PMS2
 - e) Identificación de deleciones/duplicaciones en los 4 genes por MLPA
 - b) Identificación de la mutación familiar por secuenciación
- Oligodendroglioma
- a) Deleción 1p/19q por MLPA
- Poliposis
- a) Secuenciación completa del gen APC
 - c) Secuenciación completa del gen MYH
 - d) Secuenciación completa del gen STK11
 - f) Secuenciación exon 3 del gen CTNNB1
 - g) Identificación de la mutación familiar por secuenciación
 - e) Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA
- Cáncer gástrico difuso
- a) Secuenciación completa de gen CDH1

b) Identificación de la mutación familiar por secuenciación

Síndrome de Li Fraumeni

a) Secuenciación completa del gen TP53

b) Identificación de la mutación familiar por secuenciación

c) Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA

Síndrome de Von Hippel -Lindau

a) Secuenciación completa del gen VHL

b) Identificación de la mutación familiar por secuenciación

c) Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA

Síndrome de Cowden

a) Secuenciación completa del gen PTEN

b) Identificación de la mutación familiar por secuenciación

Cáncer colorrectal Inestabilidad de microsatélites (Fenotipo MSI)

a) MSI por PCR fluorescente múltiple

Cáncer de colon

a) Secuenciación gen KRAS (exones 12 y 13)

Cáncer de pulmón

a) Secuenciación gen BRAF (codón 600)

Extracción y almacenamiento de ADN

a) Extracción, valoración y almacenamiento de ADN

b) Valoración integridad ADN

Asesoramiento Genético

Análisis Tejido Tumoral

Consultar otros análisis sobre tejido tumoral

Otros servicios

Consultar otros servicios

Nota: Los resultados positivos son comunicados en menos de 24h tras su detección.

Anexo II

DISEÑO ENTREVISTAS PERFIL PACIENTE

ENTREVISTAS A PACIENTES (PARTE COMÚN)

1. ¿Cómo se enteró o quién le ofertó la posibilidad de realizarse un cribaje genético de EH?
2. ¿Cómo afectó esta realidad a su forma de concebir su vida a partir de ese momento?
3. ¿Por qué decidió realizarse la prueba? / ¿Por qué decidió no realizarse la prueba?
4. ¿Qué fue lo primero que pasó por su mente ante la posibilidad de la prueba?
5. ¿qué es lo que recuerda con mayor intensidad o que emoción define los días de reflexión previos a la decisión?
6. ¿Cree que es positivo o negativo el efecto de la prueba a nivel psicológico para los pacientes presintomáticos?
7. ¿Si tuviera que volver a tomar la decisión qué haría?

2º PARTE ENTREVISTA A PACIENTES QUE SE REALIZARON LA PRUEBA

8. ¿Qué le animó a tomar la determinación de realizarse la prueba?
9. ¿Cómo vivió la espera de los resultados?
10. ¿Cómo vivió el momento en el que le dieron el sobre con los resultados?
11. ¿Pensó en algún momento en no recogerlos?
12. ¿Cómo ha afectado el diagnóstico de EH en su vida? ¿Qué planes ha alterado o dejado de lado?
13. ¿Se arrepiente de haberse realizado la prueba?
14. ¿Cree que su vida hubiera sido diferente si no hubiera tenido esta posibilidad? ¿Valoración subjetiva mejor/peor/porqué?
15. ¿Ha tenido el suficiente apoyo e información por parte de los profesionales sanitarios en su proceso genético?
16. ¿Cree que el beneficio del screening es mayor que las consecuencias psíquicas para los destinatarios de la prueba?
17. ¿Cómo experimentó el afrontamiento tras el diagnóstico?

18. ¿Qué repercusiones ha tenido esta posibilidad en su salud psíquica (depresiones, anhedonia, distimia...)?
19. ¿Qué beneficios/ riesgos cree que le ha aportado el diagnóstico genético en su vida?
20. ¿Qué es lo que más ha echado en falta en su proceso de diagnóstico? ¿Ha echado en falta más apoyo psicológico en su proceso de salud en el marco biomédico?
21. ¿Animaría a los posibles candidatos pacientes a realizarse la prueba?
22. ¿Qué espera del futuro de la medicina respecto a su posible diagnóstico?

2ª PARTE ENTREVISTA A PACIENTES QUE NO SE REALIZARON LA PRUEBA O NO RECOGIERON LOS RESULTADOS DEL CRIBAJE GENÉTICO

23. ¿Qué motivó que no se realizase la prueba?
24. ¿Cómo ha cambiado su vida la posibilidad de saber con certeza que padece la enfermedad?
25. ¿Qué es lo peor de esta situación actual?
26. ¿Qué ha experimentado desde que sabe que existe la posibilidad de ser diagnosticado hasta el momento actual (fases de duelo, sentimientos emociones)?
27. ¿Ha dejado de realizar planes o actividades a raíz de esta posibilidad?
28. ¿Se ha sentido coaccionado por el entorno familiar, amigos o por las instituciones sanitarias tras su negativa de saber el diagnóstico?
29. ¿Cree que ha tenido el suficiente apoyo psicológico durante el proceso?
30. ¿Qué repercusiones ha tenido esta posibilidad en su salud psíquica (depresiones, anhedonia, distimia...)?
31. ¿Se ha planteado en este tiempo reconsiderar su postura y conocer los resultados?
32. ¿Qué es lo que más ha echado en falta en su proceso de diagnóstico?
33. ¿Cree que su vida hubiera sido diferente si no hubiera tenido esta posibilidad? ¿Valoración subjetiva mejor/ peor/porqué?

34. ¿Qué opina de las nuevas técnicas de diagnóstico genético? ¿Cree que aportan más ventajas o por el contrario mayor sensación de riesgo y enfermedad subjetiva?

Anexo III

DISEÑO ENTREVISTA PERFIL EXPERTO

1. ¿Le parece que las nuevas formas de diagnóstico, como puede ser el consejo genético, están cambiando la dinámica de la atención sanitaria y las relaciones médico-paciente? ¿Qué aspectos le parecen más llamativos?
2. ¿Cuál es la relevancia que otorga Ud. a la psicología en el ámbito de la genética actual? ¿Se puede decir que la genética arroja información que no estamos preparados para aceptar?
3. ¿Cómo afectan las creencias/ personas que provengan de otra cultura en la aceptación de la enfermedad/ forma de afrontar la enfermedad?
4. ¿Cree que estas nuevas formas de diagnóstico suponen nuevas cargas de responsabilidad para los pacientes que son diagnosticados?
5. ¿Cree Ud. que las nuevas formas de diagnóstico genético en términos de probabilidad generan en los pacientes más ansiedad, duelos anticipados y estrés en los pacientes que el impacto positivo que pueda tener sobre el mismo?
6. ¿Y en términos de salud?
7. ¿Y para los profesionales?
8. Usted trabaja con pacientes en este ámbito, ¿Qué tipo de personas suelen ser? ¿qué tipo de realidades o situaciones suele encontrar? ¿recuerda algún caso que le haya marcado especialmente?
9. En general ¿cómo gestionan las personas estas situaciones? ¿y las familias?
10. ¿Qué tipo de ayuda intenta ofrecerles? ¿Cree que se estimula el desarrollo de la autonomía por parte del paciente en la vivencia de esta experiencia?
11. ¿Cuál es la función exacta que Ud. desarrolla en el servicio de genética? (asesoramiento, afrontamiento del diagnóstico, apoyo psicosocial...)

12. ¿Está Ud. presente en todas las fases de actuación de la unidad respecto al diagnóstico (Visita prediagnóstico), apoyo psicosocial durante la espera de resultados y preparación al afrontamiento del diagnóstico? ¿O Ud. interviene ya sobre diagnósticos validados?

13. A nosotros nos interesa concretamente el diagnóstico de la Corea de Huntington ¿Qué puede decirnos sobre este diagnóstico y las circunstancias que suele acarrear?

14. ¿Qué es lo primero que le plantea un paciente que ha sido diagnosticado de CH?

15. ¿Las intervenciones psíquicas van encaminadas a la gestión y la proyección o a la elaboración de un duelo?

16. ¿Ha notado Ud. un cambio en los últimos años en la forma de afrontar la enfermedad por parte de los pacientes (mayor esperanza, expectativas en los avances médicos/genéticos)?

17. ¿Atiende Ud. pacientes pre- sintomáticos que están esperando resultados? ¿Cuáles son los criterios para comunicar o no un diagnóstico a un paciente? ¿Qué herramientas diagnósticas (test, entrevistas) son las que determinan la intimidad del paciente?

18. ¿En el caso de la Corea de Huntington resulta más relevante el abordaje/ ayuda psicológica que el tratamiento biomédico técnico? ¿Las patologías genéticas son más susceptibles de un abordaje psicológico que otras patologías no genéticas?

19. ¿Está realmente integrada la ayuda psíquica (la psicoterapia) en el sistema sanitario actual dentro del contexto del diagnóstico genético? ¿Cree que hay cosas que podrían hacerse de otro modo o mejorarse?

20. ¿Qué papel considera Ud. que juegan los grupos de ayuda en la vivencia de la CH? ¿Cómo de necesarios los considera en la mejora de la calidad psíquica de estos pacientes?

Anexo IV Transcripción Entrevista Experto

La presente entrevista fue realizada el 18/11/2014 en el domicilio de la persona entrevistada. En la realización de esta entrevista me acompañó y ayudó el Dr. Palacios. La entrevista apenas se estructuró, ya que el entrevistado comenzó su discurso y nos habló acerca de casi todo lo que planteaban nuestras preguntas sin necesidad de formularlas. No obstante, tras el análisis de la entrevista considero que el discurso es demasiado direccional y que hay aspectos, que en futuros trabajos deberían abordarse en profundidad.

S: Si, si, si si, es lo que hago allí. Mira de consejo genético lo que primero se ha hecho y si que hay más psicólogos clínicos trabajando es cáncer, con Huntington (H) es más raro, de hecho gente que está trabajando todo el tiempo con H no tiene ni un protocolo establecido de la manera en la que se hace. Yo lo que sí que sigo en la unidad son como unos, unas normas de consenso que se hicieron con familiares, con grupos de familiares...

Consejo genético en la unidad no es sólo para CdH es extensivo a demencias incluso que tienen por lo menos, alguna determinación genética. Lo que pasa es que yo en demencias no he hecho ningún consejo, porque todos al final dicen que no, no es tal la certeza como en las coreas.

Y cuando tú dices pues igual te sale que si pero no quiere decir que lo vayas a desarrollar o no, entonces la gente dice “¿Para qué voy a hacer eso?”

Pero con el H sí, y entonces vienen muchos. Normalmente lo que solemos hacer, en la unidad, no sé si sabes cómo está distribuida...

F: Sí, he trabajado allí.

S: ¿Ah sí? En la unidad de demencias?

F: En la unidad de demencias no, en la unidad de diagnóstico genético en el hospital de día.

S: Ah vale, me refiero a la unidad de demencias donde estoy yo. Allí hay una psicóloga clínica que soy yo, neuropsicólogas que hacen evaluación y hacen estimulación cognitiva.

Es muy excepcional que haya un paciente de H, si hay una chica que lo pidió la familia pero lo demás son pacientes nuestros de la unidad. Y luego hay tres neurólogos, la jefa del servicio, pero los que más pacientes ven son los otros dos neurólogos, y una de ellas es la que lleva, normalmente los pacientes de H...

Entonces a nosotros para el consejo genético, nos llega eh un familiar que no tiene síntomas, a veces algún síntoma muy leve, normalmente no tiene síntomas y el padre o la madre que ha desarrollado la enfermedad, para hacerse la prueba por si la va a desarrollar o no.

Entonces lo que hacemos normalmente es que primero le ve la neuróloga, porque el dx se puede hacer sin la genética, con los síntomas, hace una exploración neurológica, valora lo que está tomando y los síntomas y le explica lo que supone hacerse la prueba. Eso es lo que es realmente el consejo genético, porque muchos pacientes llegan que se lo han vendido como una analítica y esos es un desastre, horroroso...

Algunos incluso llegan que se ha hecho la analítica en otro sitio, y entonces después se ha enterado de lo que iba a hacer y ha venido corriendo un familiar, *“por favor no enseñarle ningún resultado a mi madre o a mi padre, porque es que no quiero que, que no, que no, que ya ha tenido algún intento de suicidio antes”*, alguna historia de cuadro depresivo y en fin, un desastre.

El consejo genético es muy, muy útil, la neuróloga le explica en qué consiste, que si se lo hace y sale positivo al 50% es probable que lo vaya a desarrollar o no. Después de que ella lo ve y hace toda esa exploración, entonces lo veo yo, el mismo día o intentamos que no pase mucho tiempo, es una cita a la que le damos prioridad o la adelantamos, lo veo yo y qué hago yo con ellos; a la consulta tiene que venir siempre acompañado de un familiar o si no tiene familiar un vecino, alguien que le va a acompañar en todo el proceso, tanto en la entrevista, en la recogida de información, como cuando se va a hacer el test, como cuando va a recibir el dx.

En la entrevista, a mí, todas las entrevistas al mismo tiempo me gusta que sean acompañados y luego cada uno por separado, te da mucha información y a veces incluso de la toma de conciencia que hay de la enfermedad porque le pasa un poco como alguno de nuestros pacientes que alguno te viene dando literalmente saltos y te dice que viene a hacerse la prueba a ver si tiene o no, dando saltos en la silla.

O sea no es una negación como un mecanismo de defensa psicológico, es algo orgánico, no tiene conciencia de que está enfermo, de que tiene cambios en la conducta, de que tiene esos movimientos anormales. Eso nos ha pasado también, bueno es que es algo normal...

Entonces la entrevista que yo hago es una entrevista de psicología normal y corriente. Eh, yo vuelvo a preguntar, yo desgloso los antecedentes médicos en médicos y psiquiátricos, los vuelvo a preguntar otra vez. Y preguntas directas acerca del suicidio, consumo de tóxicos, cualquier cosa.

Muchas veces información que no te dan abiertamente, o porque le han quitado importancia o por tabú o porque es algo así, socialmente no está muy bien visto y es algo que hay que rastrear. En la entrevista suelo hacer, de todas, siempre un árbol genealógico, no tanto por la genética sino porque puede darme información del núcleo de convivencia, vinculación con otros familiares, eh, la red social que tienen, si es más o menos estable... Los trabajos que han tenido o no. Rasgos de personalidad previos que se los pregunto al acompañante porque el paciente nunca se va a definir como no sé, depresivo, impulsivo o algo así. Lo va a hacer el otro. Antecedentes psiquiátricos, eso seguro sí o sí, y directamente relacionado con el consejo genético les pregunto que con qué se han quedado de lo que les han explicado el neurólogo o la neuróloga y ellos hasta dónde han indagado.

Si han buscado en Internet, si no, a veces lo que conocen es lo que les han contado no sé que familiar de lo que tenía su madre o su padre y son tantos años... O a veces también lo que conocen de la enfermedad es lo que tuvo su madre y a lo mejor luego no se parece en nada a lo que va a tener él.

Como sí o sí no tienen todos los síntomas, puede variar. Habrá que ver hasta que punto sabe o no sabe y con qué se ha quedado de lo que le han dicho.

Me gusta saber cuánto tiempo han estado pensando, reflexionando sobre hacerse la prueba. No es lo mismo “no es que tuve una consulta hace un par de meses con no sé quién y me ha dicho “oye ¿Por qué no te haces esto para ver si tienes o no?””

La gran mayoría lleva desde que sabe que tiene el diagnóstico el familiar, un par de años, tres años, incluso cinco años valorando si hacer o no hacer, hacer o no hacer. La motivación de porqué hacer, eso es fundamental, una motivación sensata es “quiero planificar mi día a día, no voy a hacer grandes cambios. Esto simplemente... O planificar un embarazo normal y corriente.

Muchas consultas del consejo genético son esas, quieren tener descendencia y saben que... Sí, eso me parece un avance buenísimo, buenísimo, poder cortar ahí de raíz la enfermedad. Eso lo valoran muchísimo.

Y les pregunto mecanismos de afrontamiento cuando han estado sometidos a una situación así, absolutamente estresante, dura y demás, cómo han reaccionado.

A veces ellos no te dan tanta información y el familiar o acompañante te la va a dar seguro. A lo mejor se lo ha callado, siempre quieren mostrar una imagen un poco más deseable de la que tienen, eso se suele ver en los test, porque además de la entrevista yo les paso test.

Paso una escala de depresión de Beck porque incluye un ítem específico que habla del suicidio directamente. A pesar de que yo lo he preguntado directamente quiero que quede por escrito, que no hay ideas de suicidio ni planteamientos en ese sentido.

Una escala de ansiedad, estado y rasgos. Normalmente cuánto de nerviosos son y en ese momento en concreto en el que van a plantearse hacer la prueba cómo están de nerviosos o no. Tienen síntomas físicos y también psíquicos, de rumiación, preocupación y demás... Luego le paso un tercero que es un inventario de personalidad, les paso el MCMI.

Puffffffff... Es muy variopinto, puede descartar desde rasgos patológicos, ansiedad, depresión, trastornos psicóticos y demás... Hasta estilos de vida. Luego rasgos de personalidad: más perfeccionista, hiperresponsabilidad, obsesividad... Ese la mayoría me suelen hacer un perfil típico que es que quieren mostrar una imagen más deseable de lo esperado. En combinación con la entrevista que yo hago luego, la información del familiar y estos test ahí saco unas conclusiones. Normalmente o es apto porque no tiene antecedentes psiquiátricos, está en un momento bueno y tiene una buena red de apoyo y demás y el motivo de hacerse la prueba es sensato, realista, no está fantaseando y tiene una información concisa, yo veo que sí que se lo han explicado y además lo ha entendido.

O no es apto, radical, radical, pocos, no tantos, no sé, cuánto la entrevista sea más en detalle y tú tengas más información se hace mucho más fácil. Hay algunos que directamente no es el momento ideal para hacer la prueba... No sé, relación de pareja inestable, ningún punto de apoyo, historia de depresión y además tratamiento actual...

Recuerdo un chico muy joven, eh daño cerebral adquirido. Tuvo un traumatismo craneoencefálico de pequeño con retraso mental asociado a eso e incluso en alguna ocasión había verbalizado que si él tenía lo mismo que su padre se quitaba de en medio. ¡Vamos! Más claro... No apto. Y hay alguno que lo que le pongo en las conclusiones es que aplase la decisión, que reflexione un poquito más, que espere un tiempo y que dentro de un tiempo volvemos a valorar.

(P) Eso es, perdón, ¿eso es lo más importante a la hora de decidir si es apto o no? Por ejemplo... ¿El tema del suicidio?

- Sí.

(P) Como el factor más...

- Yo creo que el consejo genético de hecho se hace, mucho, mucho, en parte por el riesgo de suicidio que hay. Porque cuando llega el resultado, claro, si no han pensado realmente lo que significa, que aquí pone positivo y que vas a desarrollar la enfermedad...

Hay gente que sí, que claro. Porque ha vivido la enfermedad y es una enfermedad tan penosa y tan larga, tan dura... Eh, saben perfectamente cómo empieza, cuál es todo el tiempo de estar en cama, muuuucho tiempo, y cuál es el final.

Entonces no es ni siquiera un impulso el decidir el suicidio, o sea es algo que pueden llegar a planificar; y la otra opción es aplazar la decisión. Que no es el mejor momento, se han juntado varias cositas tal, no sé qué... Los veo yo, que les vamos dando la información y entonces van tomando conciencia de lo que van a hacer y dicen, lo veo dudoso... Entonces recomendamos pues aplazar y dentro de un tiempo volvemos otra vez para que no sea así. Si no viene un familiar o un acompañante yo no hago ningún informe.

Siempre necesitamos la entrevista, la información de alguien, que además te dé garantías de que va a seguir el proceso porque, luego, la prueba, una extracción de sangre sin más y ya está. No hay más.

Los resultados vienen, nunca se dan por teléfono aunque nos insistan hasta la saciedad, tiene que venir allí y los resultados llegan a su historia y se los damos juntos el neurólogo y yo en la consulta. En ese momento se le dice si ha sido positivo o negativo.

Aquí las reacciones pueden ser de todo tipo: hay gente, la gran mayoría por o menos de lo que yo he visto, se hacen la prueba pensando que va a salir positivo y esos están mejor preparados porque si luego sale que no... Pero si sale positivo es como... Vale. Es lo que me esperaba.

De todos los que yo he visto, siempre lo que yo hago es que en ese mismo momento cuando le estoy dando los resultados, la información está demostrado que se quedan con un 30% de lo que estás diciendo, no se enteran de nada porque es muy impactante.

Entonces lo que yo hago es a los dos o tres meses les doy una cita sí o sí. Si no vienen a la consulta yo los llamo por teléfono. Porque no sabes si es que están súper felices, sea positivo o negativo y ya se han olvidado de la EH para siempre o es que están ahí, no

sé, ya han elaborado la información, ya han organizado medio qué hacer, qué no y están hechos polvo.

Yo sí o sí siempre a la fecha que hemos puesto la consulta si no vienen los llamo. Con algunos sólo con esa consulta, los veo, se lo han hecho, se lo tenían muy trabajado presionando y demás. Valoro un seguimiento, los exploro un poco a ver como están. Si necesitan tratamiento o alguna cosa así les damos continuidad nosotros. Si es farmacológico pues le indico su médico de cabecera, si no tiene síntomas no tiene sentido y no va a ningún neurólogo.

Y normalmente sólo con esa consulta está bien, alguno si lo continuó. Curiosamente a la única chica que yo he seguido en el tiempo, ya no la veo fue negativo. Tenía cuarenta y tanto años y había organizado toda su vida en función de que iba a ser positivo.

(F) Anticipación...

- Sí, entonces una chica súper inteligente dedicada en cuerpo y alma. Son tres hermanos, no X era la mayor o... No, ella era la mayor, la segunda era paciente nuestra muy jovencita y desde muy jovencita con síntomas y el tercero era varón. Eh, pues ella era... el padre había sido el enfermo y ella era el sostén de la madre, del hermano y todo... De la hermana enferma, y ella se había organizado así, desde pequeñita. Que esto le pasa mucho a los hijos de pacientes, la vida se les trunca porque empiezan tan jóvenes con la enfermedad! Y muchos sin haberse diagnosticado, sin reconocimiento, sin ningún tipo de ayuda y cuando el padre, los ingresos fuera, al carajo (las altas), tienen que buscarse la vida. Esta es una chica brillante, súper inteligente y ella se había dedicado a estar allí. Tuvo que dejar los estudios y trabajando en los almacenes de fruta y ese tipo de cosas. Después, cuando pudo haber estudiado no lo hizo... ¡es que ella había organizado según que iba a ser positivo! ¡Y qué va! Tenía pareja y demás pero no había tenido hijos, además cuarenta y tantos.

Bueno... Se quería separar de la pareja, había buscado una pareja cuidadora, en el supuesto de que ella iba a estar positiva. Pues bueno, bueno, casi se separa, una crisis

ahí... Horroroso. Ya, ahora estaba mejor. Y esa es la única que yo he seguido, una que fue negativo.

Que claro, desde fuera dirás ¿Cómo o qué reacción ha tenido? ¿Pero es para celebrarlo no? Es negativo. Ufff... Nada.

Y otros positivos que ya venían con la idea así, pero muy bien, muy bien. No sé, según. Los que se plantean que por tener hijos, esos mejor, eso es mucho mejor porque tienen un objetivo muy claro y saben que a partir de ellos la enfermedad ya se acabó. Eso tiene un sentido muy, muy... lo valoran un montón.

(P) Todo esto lo que genera es un entramado de relaciones con los pacientes digamos, muy diferente a lo habitual... ¿NO?

-Sí, sí, sí, sí, claro. La unidad en sí es muy diferente. Yo siempre he trabajado en Salud Mental, el psicólogo en Salud Mental tiene un papel muy... Es diferente a trabajar en cualquier otro servicio del hospital. Todo el tema de la psicología en la salud me encanta, es como más, no sé... Tienes más contacto con gente que no está, no ha perdido el contacto con la realidad, **es gente normal como tú y como yo a la que... BUM!!** Le pasa un bombazo de estos y la manera en la que lo afrontan o no, las reacciones que tienen y demás es muy interesante. A mí me encanta psicología de la salud, si, si, si.

(P) ¿Y desde tu punto de vista, juega la atención psicológica un papel muy importante en todo este tema de la CH?

-Sí, lo veo porque de todos los pacientes que nosotros hemos visto, ninguno ha hecho ningún intento de suicidio ni nada así. Y tampoco son tantas consultas si lo veis. Y lo que más es una información clara, veraz, también un poco mides cuánto sabes tú y hasta dónde quieres saber dentro de que ya sí hay cierta información que le tienes que dar, eso es así. Y eso les hace tener mucho más control sobre lo que van a hacer, sobre su vida, sobre lo que van a decidir y demás. La información es clave, nosotros hablamos **mucho de un primer paso en las intervenciones y es la psicoeducación**, sobre tu salud y tu enfermedad en general. Y eso te da un control que no tienes. Esa

incertidumbre de qué va a pasar o qué no, y obteniendo todo el mapa tú ya decides. Y luego lo llevan mucho mejor.

(P) Todo en el fondo gira en torno a una información que es posible que queramos saber o no nos venga bien saber, o algo así...

- Claro, pues sí, al fin y al cabo es información. Una información que ellos la pueden valorar a veces como una catástrofe o como un privilegio porque tú no estás libre de que te pase cualquier cosa al salir ahí, a la puerta de tu casa. Pero ellos sí saben, eso que muchos, que el resto no tenemos ni idea. Y ellos sí saben en cierto modo lo que les va a ocurrir.

(P) ¿Y recuerdas o conoces algún caso de gente que sus creencias o rollo cultural o algo así les haya generado un peso diferente por pensamiento religioso, otra cultura...?

-Todos los que hemos visto allí en consejo genético, todos son españoles. Y no, no, no, no. No he visto yo diferencias ahí. Pero tampoco, es cierto, tampoco ahondamos ahí en creencias. Normalmente la espiritualidad es otro apoyo, otra herramienta. Si lo hay echas mano de ello, claro. Sí, sí, sí. Es otra fortaleza sin más. Acompañado de religión... No, no, no, porque siempre se te suelen diferenciar. "Yo práctico o yo creo, yo creo en algo más" y se apoyan mucho en eso.

(P) Pero son dos cosas distintas...

(F) Ahí entonces lo que pasa es que queda en suspenso como se trabaja en el resto del hospital, porque, normalmente en el resto de servicios la información al paciente se da sí o sí, viene en nuestro código deontológico...

-Así, así. Te sorprendería, te sorprendería cuánto. La información es poder, pero siempre valorando antes. Estos claro, me lo ponen fácil porque viene de ellos, la demanda está ahí, ya te están pidiendo. Pero a lo mejor en muchos otros servicios, sitios, no te la están pidiendo ¿Cuánto sabes y hasta dónde quieres saber? No es tanto tiempo, con el paciente y con alguien de confianza de él a solas, porque muchas veces junto con él no te va a querer esa información. Y ufffff... Son detalles tan...

Claro, si tú no conoces a nadie de toda la gente que viene a la consulta, no sabes nada de ellos. Y atrás tienes una historia así, vete tú a saber.

Un rato, cinco o diez minutos con un familiar, con un acompañante que suele ser siempre el mismo que viene con él, te da una información clave para saber hasta dónde puedes llegar.

Pero en muchos sitios no se da información y eso desde luego no te permite planificar nada en tu vida, futuro, si es algo así tan trascendente, cómo la incertidumbre. No, no sabes. Y todo el mundo va a lo cómodo, a Internet, todo el mundo, ya directamente es algo que a veces pregunto. “¿Has buscado en Internet?” Lo primero, van directos, han visto un diagnóstico, alguna frase y ahí sacan ellos información. Y claro la información siempre hay que limitarla un poco.

(P) Al final es responsabilidad, como que tanto para vosotros como para ellos el qué hacer cuando la reciban, en cómo les suele afectar a ellos...

- ¿En que se hacen más responsables dices?

(P) Sí.

- Claro que sí.

(P) Y eso lo puedes gestionar bien o mal, ¿No?

-Claro, pero tú lo valoras en esa entrevista, con la información que te está dando, la información que da el que acompaña... Normalmente es gente que lo va a manejar bien, que es responsable de hacerlo porque tú ya les has hecho una valoración. Si no preguntas nadie te va a decir “no es que intenté no sé cuántas veces quitarme la vida”... O tuve una depresión de no sé cuánto y me tiré no sé cuánto sin salir, me tomé pastillas”

No te lo van a contar y además son pacientes que vienen adrede a buscar eso. Entonces también te están diciendo “me veo capaz al menos, o lo que creo o lo que

entiendo que es la información que voy a recibir.” En ese sentido lo ponen un poquito más fácil.

(P) Pero para vosotros es una responsabilidad también, porque está de por medio el suicidio, to eso...

- Sí, sí. Me da mucha seguridad el tiempo para entrevistar y demás, y en la unidad sí. La verdad es que necesitas ese tiempo y la entrevista con otra fuente. Te va a dar un apoyo y preguntar las cosas sin ningún tipo de reparo. Eso también me lo ponen fácil, porque ven al psicólogo y ya de primeras es como... puffff!!! “¡Te tengo que contar un montón de cosas!” Como un confesionario o algo así, llegan más predispuestos que a otros especialistas. Entonces se abren un poquito más y te cuentan un montón de cosas.

(P) Y esa predisposición, en cierto modo evita que a lo mejor se convierta en lo contrario? Por lo que decía Fuensanta... Duelos anticipados...

- Claro, claro que sí... El chico, el chico que os he contado le dijeron en una consulta de neurología, no le dieron el diagnóstico pero sabían por la clínica y demás... Y venga a indagar. La estudiaron y estuvieron un año o así, que si posiblemente tenía H... Y en una de esas consultas le plantean hacerse la extracción. Pero se plantea como una analítica sin más... “Oye, ¿Te quieres hacer esto?” Y la paciente siempre acompañada por su hijo (el chico), y se lo hace... Y cuando él empieza a indagar, a leer, a mover papeles, diagnósticos, motivaciones... ¿Esto qué es?

Y viene a la consulta y nos dice que por favor, que no le demos el resultado a su madre. Historia de intentos de suicidio, alcoholismo en plan compulsivo, episodios de depresiones, mala convivencia de estar enferma...

(F) Pero esas conductas autodestructivas también están asociadas a la demencia o a lo orgánico a nivel de H? O sea, ¿Hay un patrón de conducta?

- A veces hay síntomas sutiles que no son los movimientos y que ya desde muchos años atrás, antes de que comience a manifestarse la enfermedad están ahí: cambios

en la conducta, también a nivel cognitivo... En las valoraciones psicológicas lo ven. Sí, hay un enlentecimiento, hay problemas de memoria que no son a lo mejor problemas tan evidentes al inicio como los de un paciente con demencia. Sí, ya hay ciertas quejas de problemas de concentración y demás.

Pues ese chico horrorizado, muerto de miedo... Y que el diagnóstico no, que no, que no y que él tampoco quería saber. Que desde que sabía lo que se había hecho tuvo que hacer un parón en los estudios, unos niveles de ansiedad impresionantes, sin poder dormir y demás.

Claro, era como de sopetón que me doy cuenta de lo que estoy haciendo, No había hecho ningún trabajo previo de elaborar eso, lo que suponía esa información.

Ellos siguen viniendo a la consulta y la paciente viene siempre con este hijo porque nosotros estamos dentro de una red de trabajo europea pero que se va a fusionar con los EEUU, y que hacen distintos estudios. Uno de ellos la llaman REIS, es observacional y se hace una consulta una vez al año, con una parte funcional que ve la neuróloga, una parte de alteraciones conductuales que ve la psicóloga y demás... Rasgos que con frecuencia se asocian al H, y una parte cognitiva. Exploración neuropsicológica.

Todos los años, y esta señora siempre sigue viniendo, pero sin poner diagnóstico, es increíble.

Recuerdo que la vi hace un mes o así y se cayó en la consulta y todo de lo mal que estaba. Esa rigidez, esa corea... Por el suelo. Y el hijo que no, que no, que no quiere saber.

(F) Pero si está ya en capilla...

- Sí, sí. Y en todos los informes: diagnóstico trastorno del movimiento. No quiere verlo, es impresionante, está negado totalmente. Sí, sí, sí.

(F) Muy jóvenes?

- La paciente sí, no llega a los sesenta. El chico no sé, no quiere saber, se niega en rotundo y; fíjate lo que le ocurrió: parón en los estudios, sin dormir, fatal... Se puso fatal...

(P) Y todo este proceso psicológico le puede afectar negativamente a la parte física de la enfermedad? En plan que empeoren...

-Pues no tener conciencia de, eso ayuda, seguro sí o sí.

(P) Y les puede empeorar?

- No, al revés, a estar mejor. El ser más consciente de tu deterioro es horroroso. Yo veo pacientes con ELA en otro ensayo que hay con terapia celular aquí en la Arrixaca. Se hizo primero uno en 2007 y ahora una ampliación, ya no se reclutan más pacientes en seguimiento.

La ELA la evolución es horrorosa, un año, cinco años y ahí si están conscientes todo el tiempo. Eso sí es horroroso, yo creo que es la peor enfermedad que he visto así, desde el punto de vista psicológico.

Cuando empecé en demencias tenía mis dudas con eso porque hay mucha gente que “ah pues como no se enteran los pacientes, pues mejor”, eso que es el sentido común que menciona la gente y demás, yo eso lo he constatado.

Lo de la ELA es horroroso, un paciente consciente de su deterioro y el entorno también. Hay algunos que lo llevan muy bien, muy bien. Increíble, una cosa...

Pero los que lo llevan mal les afecta físicamente, sí, sí, ya lo creo que sí.

¿Depresión...? Pues sí, están más agotados, sienten más fatiga y se cuidan peor. Yo les digo “para tomar una pastilla es el único tratamiento que no necesitas motivación”, no necesitas estar bien, te la tomas y ya está.

Para el resto de tratamientos que no te van a curar la enfermedad, pero te van a venir bien: fisio, logopeda, hacer salidas y demás... Necesitas motivación. Si no la tienes porque estás deprimido, no haces otra cosa nada más que estar rumiando todo el tiempo: cuándo te va a llegar y tal, no sé qué, y lo que vas a dejar... Eso es... Entonces cuando no hay tanta conciencia de EH es mucho mejor, para el paciente y para el entorno. Y cuando lo entiendes eso es fabuloso.

(P) y en general, ¿hay algún tipo de persona? O sea si piensas en la gente que pasa por delante de tu mesa ¿Predomina algún tipo de gente? Por edad por ejemplo...

- De pacientes de H, de todo, de todo, de todo.

(P) Todo tipo de clase social, todo tipo de...

- Sí, sí, sí. Obviamente menor nivel cultural y menor clase social un desastre.

(P) ¿Más difícil?

- Claro por la economía, por uff... La rigidez, la manera de pensar, esconder incluso. Hay muchos más pacientes en toda la Región de Murcia de lo que te viene a la consulta y es que algunos de ellos están como ocultos o algo, como que no se sepa y demás.

(F) Y por ejemplo ¿pasa como en el Alzheimer? Porque la Dra Almagro en una conferencia explicó que los pacientes con Alzheimer cuanto más nivel intelectual, la enfermedad es más llevadera y el deterioro más rápido?

- Sí, nuestros pacientes con nivel intelectual alto, la enfermedad inicia más tarde si es que tuviera que iniciar.

(F) y caen en picado...

- Eso justo, el declive va más rápido, menos tiempo.

(F) ¿Y con la corea pasa parecido?

- Pues no te sé decir estudios que hagan mención de eso. Creo que está menos relacionado, y luego eso, hay muchos pacientes que empiezan muy jóvenes, muy jóvenes sí. Y a lo mejor no es tan evidente pero en una exploración con un neurólogo o en un test y tal, y empiezas a hablar con el familiar y tal, y dices buff...

Tiene ya cosillas, rasgos obsesivos, delirios y alucinaciones no es tan común aunque puede pasar... Pero la apatía y perseverar, eso es muy típico. El perder iniciativa, querer... Están como pasotas y eso se interpreta a veces por la familia por vaguería, "es

que está vago”, con nuestros pacientes nos pasa... “Está vago, no hace nada”. Claro y es otra historia.

Y el perseverar, en los pacientes con H, eso sí es más frecuente verlo, incluso alguno tener obsesiones y compulsiones con el orden, con el lavado de manos o con una idea fija que puede ser cualquier tontería. Y r que r, pum, pum... Frontal, ahí, se quedan fijos en eso.

(P) Aparte del caso de la chica esta que nos contabas, recordabas así de algún caso que te haya marcado mucho?

- A ver, por qué cosa? ¿Por variopinto?

(P) Porque haya sido muy difícil, por el tipo de persona...No sé un caso que sea para ti significativo, que tú hayas aprendido algo que no sabías antes...

- No sé, no sé... Dime por qué cosa que me pueda llamar la atención, es que cada caso es tan variopinto... Recuerdo una señora que vino, porque ella tiene más de sesenta y tantos y quién tuvo la enfermedad fue el padre también siendo muy mayor. Y vienen a la consulta porque el esposo le nota un temblor sutil y además está dudoso en la exploración de la neuróloga y demás, y alguna queja de concentración y demás.

Y salió positivo la señora, salió positivo... Mayor edad, ha hecho su vida, los hijos independientes y demás, tuvo muy buena aceptación. Incluso, eh... Ella está adquiriendo un estilo de vida más saludable, haciendo gimnasia, ocupándose en cosas y demás. Valorando eso más...

Los jóvenes, quizás esos son lo más impactantes cuando son conscientes aunque sea por un momento, del deterioro que van teniendo y demás. Sí, eso es duro, es duro. Es que se dan... Una chica, a ella la sigo cada vez menos...Yo mi primer paciente me lo voy quedando y al familiar puntualmente, y ya estamos casi en la transición esa de que ya casi me quedo con su madre y a ella la veo y hablo de cosas triviales y demás, porque cada vez tiene menos consciencia. Cuando ella está consciente... pufffff

Se hace una bolilla, y en casa, porque se da cuenta. “No quiero ir a no sé dónde, no quiero ir a no sé cuánto, me tiene que ayudar en el desayuno, me tienen que preparar la tostada, me tienen que hacer la comida...”

(P) Es duro...

- Sí, es durillo. Por cambios en la conducta y así me llamó la atención (otro caso) un chico también joven. Ese no es, no es consciente eh? Lo hemos visto un montón de veces y él sigue pensando eh, que venía a hacerse el estudio para ver si tenía lo mismo que tuvo su madre, que según él es Alzheimer... Y de ahí que no lo saques, ese está fatal, fatal, fatal...

Perseverante en este tema y demás, y en cada una de las entrevistas que teníamos y lo veíamos él sigue r que r. Ya se ha hecho el test, ya han salido los resultados y demás y que sigue pensando esa idea; que lo que su madre tuvo fue Alzheimer y él no es tan consciente de su deterioro, pero éste tiende a obsesionarse con ciertas cosas y una muy curiosa que si no la hablo con la pareja no me entero...

Llevaba con la pareja casado seis meses, muy poco tiempo, pero la conocía de mucho tiempo atrás. El tema de la comida el paciente actuaba como una anoréxica, igual, igual, igual.

Escondiéndose en el baño, haciendo abdominales, de hecho la pareja quería que trabajásemos el tema de que aplazase el trabajo. Él era ingeniero y le habían acomodado el puesto, tenía un montón de facilidades pero quería dejarlo. Y el motivo y la estrategia de que continuara, además de que esté ocupado, había un motivo más importante, él no sabe que yo lo sé, pero con su pareja si que lo había trabajado.

Y es que si se queda solo en casa, este se va a estar haciendo footing, comiendo... Quitando cualquier cosa que él considere que tiene grasa, que... Bueno, bueno, una cosa... Y encontrárselo a escondidas pesándose, igual en su casa que en casa de alguien que van a visitar, no lo pueden controlar.

(F) ¿Y esta es una problemática atribuible al Ho es una cosa...? Porque hay personas que tienen rasgos...

- Él estaba muy preocupado con ese tema siempre, pero no hasta ese extremo. En fin, eso es del H. Perseverando en ese tema como una anoréxica, igual, igual, igual... No se ha dejado el trabajo, menos mal, ahí perdimos casi...

(F) Días de vida...

- Sí, jajaja. Claro es que manejas mucha información que ellos no saben que tú tienes y entonces les propones hacer algo con X objetivo, pero el objetivo real es otro. Pero bueno, al final el fin es bueno, entonces yo lo justifico.

(F) Pero de alguna forma, la autonomía del paciente... Buah, aquí se ve truncada totalmente...

- Sí, la va perdiendo, sí. Cuando ya han cruzado la barrera de la que no son conscientes de que tú hablas mucho más con el familiar y a ti no le dejas decidir tanto en ese tipo de cosas... Claro. Es que estaría en los huesecillos. Un desastre, la esposa estaba súper preocupada, éste se queda en casa sin ir al trabajo y yo sé lo que va a hacer toda la mañana: gimnasia.

(P) La edad es la principal forma entonces de afrontar el proceso... ¿Si tuviéramos que pensar en los que viven peor y los que viven mejor, la edad es la principal diferencia?

- Sí bueno, la verdad es que yo diría que la edad. Porque cuánto más mayor yo diría que más posibilidades de hacer su vida. Y lo hacen muchas veces, lo de hacer el consejo genético pensando en sus hijos. Si loa ha tenido o no, si van a tener... Ya no tanto por ellos y te lo plantean así: "a mí me da igual, yo ya he hecho mi vida, ya he organizado..." Claro tener una enfermedad así a los sesenta y tantos o setenta, que es cuándo empieza la enfermedad es casi como que tener otra cosa, ya no es tanto, es que el diagnóstico a un joven es muy, muy complicado.

Porque además, le das el positivo y quiere decir que en torno a los cuarenta y tantos puede empezar con la enfermedad y a lo mejor viene y tiene treinta... Pufff. Porque más jóvenes no suelen venir.

(F) ¿No habéis tenido casos más jóvenes?

- Yo... La chica más joven que vi tenía veinte y tantos, pero la cabeza perfectamente amueblada...

(F) y hubo que darle el diagnóstico... ¿?

- Sí, bueno. Eso fue... Esa la vi con una pediatra arriba en genética. Yo ya me imaginaba que lo iba a encarar bien, por la entrevista que había tenido con ella, con su marido y demás. Pero es que hasta nos sorprendimos y todo la pediatra y yo porque, va y como “vale muy bien, yo ya lo sabía, pues ahora tengo que hacer esto, esto y esto otro porque yo voy a tener hijos sanos”.

Me da una cosa, y al tiempo creo que ni la cité, le dije directamente que la llamaría por teléfono. Estupenda, su vida igual que siempre, llevaba una guardería ella... Sus mismas amistades, con su pareja todo estupendo, ya habían empezado un proceso para quedarse embarazada y demás. Era increíble, lo tenían, tan, tan claro... Muy claro, muy claro...

(F) Y por ejemplo, cuando se hace... Porque nos explicaron en clase de genética que hay una, en los embarazos, se puede hacer una selección de óvulos sanos pero también se puede hacer incluso con un proceso de ciego... Que no se sepa el diagnóstico si es presintomático y elegir, e ir a la unidad...

- Sí, sí, sí.

(F) ¿Esto no es un problema?

- Hay controversia, hay de hecho centros en España en los que sí o sí el progenitor, el que está enfermo tiene que saber si lo tiene o no tiene. Porque claro las implicaciones que va a tener en el cuidado de ese bebé sano. El bebé va a estar sano pero tú si lo tienes con treinta y con cuarenta vas a estar con síntomas y demás, ¿estás preparada? ¿Sabes que vas a tener ese bebé que se va a quedar sin padre o sin madre? Que al otro le va a suponer también muchos cambios, doble responsabilidad... ¿Estás dispuesto a eso o no?

Y no, en algunos centros si la madre o el padre tiene la enfermedad antes de tenerlo tiene que saberlo, en otros puede hacerlo.

(F) Pero aparte de esa connotación yo me refería más al impacto para el propio paciente porque si tú tienes, esto es una información que está, no está, es un poco tabú. O sea la doy, no la doy. Pero ahí (en el diagnóstico preconcepcional) estamos trabajando con que hay una información, que puede ser positiva. Estamos como más expuestos a esta información al no saber.

- Ya, pero cómo??

(F) Si tú vas a hacerte una selección y no sabes, es como el proceso que tú dices (querer saber o no querer saber), pero es que ya estás muy expuesto a la información.

- Pero eso te refieres al que va a hacerse eso para tener un bebé sano y no sabe si lo tiene no, no??

(P) Eso a nivel psicológico desgasta mucho...

- Sí, eso es una incertidumbre total, sí. Lo tienes que tener muy claro porque si no, no es muy aconsejable. Pensando si vas a poder dedicarte a ese hijo o no al 100%. Hay que pensarlo muy bien, muy bien. Yo estoy más porque sean conocedores de si lo son o no lo son y con eso adelante con las consecuencias. Pero tener esa información, en este caso sí, es mejor saber.

(P) ¿Es muy distinto el proceso si hablamos de hombres o mujeres en el proceso de afrontamiento?

- A ver, a ver. Yo no he visto tanta diferencia.

(P) Quizás el tema de que se sienten más responsables como del resto de la familia... Maternidad...

-Pero no he visto tanta diferencia ahí, por lo menos de los consejos genéticos que yo he hecho o he tenido. No he visto tanta diferencia, no, no. No te diría que ellas son más concienzudas o más responsables que ellos, no. Paciente varón que viene y quiere

saber, muy responsable, muy con los pies en la tierra. Como si fuera igual madre que padre. A la hora de decidir algo así...

(P) Y digamos que en tu trabajo como psicóloga se circunscribe como al previo y una vez que existe un diagnóstico los dejas, salvo algún caso...?

-Algún paciente se sigue sí De hecho se da esa posibilidad, a los dos o tres meses sea positivo o negativo hay una consulta, si no viene, teléfono. En función de cómo yo los veo en esos meses les doy más citas. Eso en el consejo genético, y si es paciente... Algún paciente sigo. De hecho sigo a una chica que es joven, treinta y tantos tiene. Pero ella ya estoy en el límite de que ya me voy a quedar con la cuidadora, con la madre. Porque ella ya está perdiendo un poco el contacto con la realidad, pero previo a eso si la he estado viendo mucho tiempo, sí.

(P) ¿Y hasta dónde se puede alargar? Por ejemplo si ahora te quedas con la cuidadora, ¿Hasta dónde se puede alargar la relación?

- Nosotros allí hasta que el paciente fallece e incluso a veces algún paciente ya fallecido, y según como valores y tal. Alguna consulta después se le da para evitar un duelo patológico o alguna cosa que se atasque porque, si viene alguno como paciente después, que no tiene demencia ni nada, lo que tiene es un síndrome del cuidador de estar ahí quince años haciendo sólo eso. Sin ningún tipo de interés o vínculo con el mundo y no tiene nada pero físicamente agotado, agotado.

(F) Pero también ellos si son muy directos (parentesco) tienen altas probabilidades de tener la amplificación. O sea, si tú cuidas a tu madre es probable que lo tengas y cada generación más rápido.

- Con los pacientes con H vaya, ya ves. En el caso de esta chica la cuidadora es la madre que a su vez cuidó al padre. Esta familia en concreto es extraordinaria, tienen un apoyo entre ellos, una red ahí súper buena. Y la madre, ahora entiende.

Aquí se dan muchos tropezones por no tener esa ayuda que en un momento dado viene muy bien. Y que no tienen que ser extremos, a veces sólo con información puntual. Ella muchas cosas en las que tropezó con su esposo no las ha hecho con su hija. Claro y con el padre lo pasó fatal, y el padre tenía mucha peor calidad de vida que

ella. Todos son muy conscientes de lo que hay, de la enfermedad que tiene la hermana y son muy realistas. Saben que no se va a curar pero que ellos le pueden dar mucha mejor calidad de vida que tuvo su padre. Prácticamente sedado, sin poder hacer nada.

A veces luchando contra los síntomas porque todas esas enfermedades, lo peor es cuando afecta a la psique. Muchos familiares te dicen incluso: “no es que lo desee pero si estuviera en cama me sería mucho más fácil. Yo el trabajo no me cuesta, yo eso lo saco fácil; asearlo, vestirlo, cambiarlo... Pero esta lucha de estar en su mundo y tengo que estar rebatiéndole todo el rato qué hacer.”

La madre de esta chica tan joven cuando era esposa siempre me cuenta una anécdota: todos los días el paciente se montaba en el coche en el garaje y ahí se podía tirar horas e incluso un día entero y ella le bajaba la comida y todo. Que se montaba en el coche y que se iba, y no lo arrancaba ni nada, y estaba ahí esperando no sé, y ella allí acompañándole hasta que se le pasaba otra vez esa idea y volvía otra vez a casa.

(F) Es un machaque psicológico...

- Mucho, mucho, mucho, mucho... Pero si están delirantes o alucinando o si tienen esa idea ahí, eso es completamente incorregible. DA igual lo que digas o lo que plantees, da igual, es un discurso circular, no tiene sentido. Es estar esperando ahí hasta que se le pase, un machaque... La verdad es que sí.

(F) Y en los últimos años, como ha habido muchos avances que, incluso hay cosas que son en plan, test que salen en “Diario Médico”... “Hágase un test de lo que sea”, “vea si su futuro hijo... “Lo habrá visto Ud. que es común ahora.

¿La gente llega a la consulta con más expectativas o esperanzas? ¿Piensa que pueden haber terapias por una serie de ilusiones o fantasías?

- Sí, pero los que van con ilusiones o fantasías son los menos, no es tan común. La gran mayoría son realistas con lo que hay y optan porque dar una buena calidad de vida es una buena opción. Pero, sí, muchos de ellos claro. Además es algo que nosotros transmitimos cuando damos el diagnóstico y es positivo. “Bueno a ver, se está investigando mucho el tema de y se saben aspectos que hace años era imposible como la posibilidad de tener una descendencia sana”.

Y luego la edad de inicio es variable, es relativa. No sí o sí que tu madre haya iniciado a los cuarenta y que tú lo vayas a hacer así, puede haber una tendencia pero como son excepciones, esto es como dar tiempo a alguien que le han diagnosticado un tumor, ¿para qué? Si luego hay excepciones ahí, siempre todas esas anécdotas que te cuentan “le dijeron seis meses y míralo ahí lleva dieciséis años. ¿Para qué vas a agonizar antes de tiempo? Nada, nada.

(F) Y un poco así al margen de la corea, Ud. cree que las herramientas diagnósticas de las que le hablaba, Ud. como psicóloga que está en el medio... ¿Cree que se están tomando a la ligera y se están ofertando cosas a la ligera, que son más iatrogénicas que otra cosa?

-Claro que sí, si se vende así en plan como si fuera un concurso o algo así, o cuando te planteas la prueba como una analítica sin más... No, no, no. Eso lleva debajo una trascendencia, es muy importante, tienen que saber lo que van a pedir, lo que están haciendo y para qué lo van a usar. A lo mejor yo no lo voy a usar para nada, entonces... ¿Para qué quiero saber cómo, cuándo y dónde me va a ocurrir X cosa?

Y hay gente que es muy feliz sin saber, es que no es una cosa si o no, no es blanco o negro. Hay gente que es feliz, súper feliz.

Tienes la obligación por ejemplo en demencias, en los circuitos que hace el neurólogo, y aunque lo vemos los demás le va a devolver el informe escrito y la información a él (el paciente). Luego, no hace falta regodearte en tienes esto o te va a pasar esto y demás.

Yo de hecho los veo después del diagnóstico. Según el tipo de paciente, el grado en el que esté, la reacción que haya tenido y demás. Igual luego sigo al familiar, o ve al paciente una vez y no hablamos de su diagnóstico. Hablamos de que viene a mantenerse, a que no vaya a más, porque no quieren saber más. Si le van a suponer X años que le quedan, sufriendo hasta que se pierde conciencia, con lo que tiene, con lo que le va a pasar...

(F) Y entonces podemos decir a lo mejor que todas estas herramientas diagnósticas de las que estamos hablando, porque ahora hay mucho cribado fetal, pero

extraoficialmente no ya en la HUVA, sino en clínicas privadas y toda esa oferta... esa herramienta sin soporte psicológico o psiquiátrico... ¿Sería un poco peligrosa?

- Claro, todo con medida tiene su sentido y su lógica. Hay gente que no le sirve para nada, sólo para estar peor. Hay gente que no necesita tanta información, pero eso en una pregunta lo puedes tener... “¿Cuánto sabes?” Y ya te lo están diciendo y te lo están expresando, con sus gestos, la cara y todo. Se puede ahorrar un sufrimiento extra, no tiene sentido.

Luego hay gente que se puede equivocar pero bueno, eso es parte de la experiencia. A lo mejor es que no, que no, que no y que no, que no quiere saber y luego dice “¡AY si hubiera sabido!” pero quién no juega no se equivoca.

Quién no decide también es más cómodo, pero es otra opción. Lo importante yo creo que es que nosotros intentemos hacer el menor daño posible ante ese diagnóstico de enfermedad... ¡Qué no te están diciendo que es una gripe!

Hay que hacer el menor daño posible y que no sea un cambio tan radical en su vida y dar un poco de esperanza.

No es falsa porque tú eres muy veraz y le estás dando toda la información. Nuestros informes de demencias son así, son súper amplios y muy en detalle.

No estás engañando, pero eso también te lo dicen muchos pacientes y familiares, de no dejar las cosas sólo en el diagnóstico: “Ud. tiene esto”, sí, pero... ¿Qué cosa puedo hacer con eso aparte del tratamiento que me ha puesto? ¿Qué otra cosa puedo hacer? Esa esperanza, esa alternativa, esas otras opciones la valoran un montón.

La información es algo sencillo, no cuesta dinero y no es algo complejo que haya que pedir. Y arregla mucho, mucho malestar que nosotros no vemos en la consulta. ¿Cuánta gente se va de la consulta y te dice “me fui a no sé dónde y he estado una semana malísimo”? Eso no lo vemos nosotros, ese rato tan desagradable... Y te puedes equivocar y que a ti te pase eso, pero que te pase las menos posibles de las veces y

que sea algo excepcional que no puedes controlar... Pero sabiendo que sucede esto... Puffff, poner cierto remedio.

(P) Y tú como psicóloga, ¿Cambiarías algo? ¿Crees que hay cosas que se podrían hacer diferentes?

Pues sí, en muchos servicios en los que se sabe por estudios, está demostrado o avalado, en los que hay influencia de lo psicológico, debería dársele mucho más valor, claro que sí. Es que se evitaría un montón de sufrimiento, no tiene sentido, no sirve para nada... Y claro, claro que se podría hacer en un montón de procesos que tienen que ver con la salud y el enfermar.

(P) Pero en este caso concreto de la corea, algún aspecto que tú consideres que fue traumático, alguna manera de mejorar...?

- Seguro que lo hay, seguro que lo hay. Iba a decir el asociacionismo, pero también depende del..., la familia de esta chica tan joven que yo comentaba que ya casi estoy quedándome con la madre... Ellas al inicio buscaron asociaciones, se juntaron y demás. Duraron cuatro días, dijeron que no, que no, que no, que juntarse ahí para ver na más que penuria, cosas horrosas y familias destrozadas, decían que no les venía nada bien. Ellos querían buscar normalidad, que ya sabían que no se iba a curar y lo que querían era adaptar eso a su realidad y no regodearse en esos temas... Y otra gente a la que le viene muy bien, lo ven como un apoyo y ellos también se sienten útiles en ese enfermar. No sé, qué cosas...

(P) Sería como por ejemplo, a lo mejor, cómo de base que surge ese movimiento de los propios enfermos y de la familia, es complicado que desde lo público eso se organice como un recurso.

- Muy complicado, además normalmente la respuesta que se suele dar es que “ es una enfermedad muy rara y son muy pocos”, eso...

(P) Pero si hay otros casos de enfermedades raras dónde el asociacionismo es importante...

(F) La ELA...

- La ELA no tiene asociaciones en Murcia, pues a veces los de EM son los que los acogen. Algún paciente nuestro con una demencia de estas rarísimas que tiene muchos síntomas de parkinsonismo y demás están en una asociación de parkinson y los acogen, sí.

(P) Claro, ese factor sería, muy importante, el recurso de los grupos de ayuda mutua y todo esto...

- A algunos les viene muy bien, muy bien, muy bien. Esa sensación. Te dicen ellos cuando vienen que la estás comentando, le estás explicando y eso te dicen “es que no lo has visto y ya lo conoces”, “es que me estás diciendo justo lo que ella hace, como ella se comporta y lo que le está pasando”. Que no es producto mío, es producto de escuchar a tantos que te lo están comentando Yo hago de sus palabras, las hago mías, en un grupo de gente que generalmente está viviendo la enfermedad, no que lo conoce... ¡Que lo vive! Puff se hacen unos grupos, una unión ahí, fuera incluso del contexto del grupo.

Es que están escuchando eso que no han podido contar a otra gente porque no lo entienden. La madre de esta chica me decía a menudo eso, “es que tú cuentas cosas y no las entienden, porque te dan unos consejos, y te dicen unas cosas que no han entendido nada.” “¡Que lo lleve a no sé dónde o le diga...! No, no me han entendido, no sabe lo que le estoy diciendo!”

Pero el que sí vive la enfermedad, ahí si hay un apoyo. Ahí si se percibe mucho apoyo. Ya no se ven raros y diferentes, es como la anécdota de todo el día en el coche ahí sentados y le llevaba el desayuno. A cualquiera le cuentas eso, y las caras eran como... ¿Qué me está contando esta señora?

(F) No se entiende lo que tiene...

- Claro, claro, claro. Rarísimo, no se entiende pero él no me cuenta eso, el otro ve cosas de más allá y dices... “Ah, claro, claro”. Esto es nuestra normalidad. Necesitan apoyo, sí, los grupos son muy buenos.

(P) Pues yo no sé si queda algo más que no venga en el guión. Yo por ejemplo si que tengo una y era ¿Cómo te defiendes tú? O sea porque al final ves un montón de veces, y al final sabes, ves cómo termina eso, ves el deterioro...

- Yo les doy mucha cancha por el tipo de pacientes y familias que son. Yo muchas veces les doy... Vaya, en salud mental mantienes mucho más la distancia. Aquí como es tanto tiempo yo les digo "si te veo más que a algún familiar mío".

(P) Tú te deberás proteger...

- No sé cómo lo hago pero mi cabeza hace "ras- ras" por completo. O sea una cosa... No sé cómo lo hago.

(P) Pero imagino que al final lo que te cuentan y el deterioro que tú ves es bastante fuerte...

-Desde luego que hay cosas que te tocan un poco más, hay situaciones... Yo creo que lo fundamental es conocerte bien tú, tu historia atrás, como tú eres, las cosas que has vivido... Porque cualquier cosa que surja en la consulta y a ti te haga quedarte un poco en shock y demás tiene que ver con eso. Si tú lo tienes claro, tienes la mente abierta, no te has cerrado a ningún episodio de tu vida, cosas que hayas vivido o lo que sea... enseguida lo neutralizas.

Pero está claro que hay casos que te llegan más; gente joven, circunstancias que dices "Dios qué injusticia! ¿Cómo puede pasar esto? Es penoso la verdad, claro, claro, claro que sí. Gente que nosotros vemos que empieza el paciente a venir normal y tiene una conversación coherente, y lo vas viendo un año y otro... De eso que te lo encuentras en el pasillo y notas por su mirada, y el gesto, y la conversación que tiene que no sabe quién eres, es que no sabe quién eres! Eso es como...

(P) Ya se ha ido...

-Sí, sí, sí. Eso es verdad. No sé, será como que también al final ya ves tanto...

(P) Luego también te acostumbras... ¿Te acostumbras hasta cierto punto?

- Sí, yo creo que todos tenemos la falsa creencia de ser sanos, que es mejor pensar así; que no nos va a pasar nada. Pero cuando estás en el hospital y ves tanto, tanto y tanto...Y además yo voy preguntando siempre lo peor, es como si esto, esto es lo normal. De hecho a veces mi defecto es que tiendo a minimizar muchas cosas. Yo no lo digo pero sí lo pienso, incluso para mien mi vida...

¡Eso no es nada! Es que si no te está pasando a ti algo en este momento, te están diagnosticando o le está pasando a otro en otra parte del mundo. Si lo miramos así, y hay tantas cosas. Y yo digo que hay muchas más enfermedades que no se curan que las que se curan. Intentamos llevarlo lo mejor que podemos: paliar síntomas y ya está. Pero te ha tocado a ti y me ha alegró no me ha tocado a mí. Es así.

(P) [Menuda dosis de realidad...](#)

- Es así, me puedo poner así... “¡Qué bien! ¡No me ha tocado! Negativo...! Ostras, pues en ese mismo momento en la otra punta del mundo le ha tocado a otro. Si al final la enfermera en la unidad decía, como trabajamos mucho en equipo pues comentamos mucho los casos. Los miércoles por ejemplo hacemos sesiones clínicas juntas...

Pues la enfermera siempre dice: “Yo no sabía que a la gente le pasaban tantas cosas malas!” Y yo digo que es porque no lo preguntamos, es porque no lo preguntamos. Pero es raro, salvo alguien que tenga un tinte más histérico y le guste contar y regodearse en sus penas, historias y demás. El resto del mundo no vas contando tu vida por ahí, pero si te lo preguntan directamente sí. Y sí, ella decía eso, yo no sabía que la gente...

(P) [Y lo que no sabemos...](#)

-Claro, claro, pero yo lo veo así, es una tómbola: que no te toca una cosa, pues te toca otra. Igual está el afortunado que es guapo, salud fabulosa, millonario... A ese le ha tocado todo eso.

(P) [La suerte... Bueno yo creo que ya está, muchas gracias por participar.](#)

Anexo V Transcripción Entrevista Paciente Test Negativo

La presente entrevista fue realizada el día 27/07/2015 en el domicilio del paciente. A diferencia de la entrevista anterior, el paciente contestaba con dificultad a mis preguntas, no tenía un discurso estructurado. Pero sí que aportó las principales claves que nos dio ya la experta: motivos por los que hacerse la prueba, incertidumbre, red de apoyo social y equilibrio mental.

F: Bueno esto va a ser una entrevista abierta y usted me responde lo que piense, en primer lugar yo le quiero preguntar... ¿Quién le ofertó o cómo se enteró Ud. de que podía hacerse la prueba de la CDH?

-Pues esto empezó hace dos años, porque yo tengo dos tías que tienen esta enfermedad y también la padece mi madre, entonces a raíz de la enfermedad de mis tías que están en Canarias yo conocí esta enfermedad. O sea, yo desconocía que existía esta enfermedad hasta que una de mis tías que vivía en Canarias, se, sus hijos se las diagnosticaron los médicos.

Entonces Uds., pero Uds. se lo dicen los familiares, ¿O les llama el médico?

-No, no, ellos hacen su vida y yo la mía. Pero es que como yo tengo dos hijas. Eh, es que yo tengo dos hijas y mi madre ahora enferma, pues yo decido hacerme la prueba. Simplemente por eso.

Y Ud. ¿En qué momento, cuando Ud. se entera de la enfermedad y de que puede tenerla... qué le cambia? ¿Cómo le cambia su vida?

-No, no, a mí no me cambia nada. Porque fue todo muy rápido eh... Desde que lo decidí hasta que me hice la prueba pues pasaron tres meses o cuatro meses. Y como en la Arrixaca, que es dónde yo me la he hecho tenían ya antecedentes de otra tía mía, pues en un mes o, aproximadamente me dieron el diagnóstico. Y la ver, no me cambió mucho, no nos ha cambiado nada la vida.

Pero el tiempo que Ud. estuvo decidiendo...

-Tenía una incertidumbre... Si la tengo... Si no la tengo... ¿ En qué me puede afectar? ¿Cuándo me va a afectar? Cómo me va a afectar, sólo eso pero no cambió nada.

Y ¿Por qué decidió hacerse la prueba?

-Pues mira, porque tengo dos hijas, y una está casada y la otra es militar. Entonces quería que ella *sabieran* si la tenían o no, que se hicieran ya las pruebas ellas si querían. Sobre todo la casada.

Claro, Ud. entonces, lo hizo por... (Asiente) Al margen de lo que pudiera suponer en su vida saber más...

-Sí por mis hijas, sólo por mis hijas. Por la casada, eso es...

Vale, y ¿Qué fue lo primero que pensó cuando Ud. estaba en el proceso de hacerse las pruebas y todo eso? Lo primero que le pasa por la cabeza cuando llega el punto de “bueno no sabemos si lo tiene o no pero le podemos hacer una prueba....”

-Sinceramente..., no te paras. Yo no me he parado a ver qué es lo que me podía ocurrir, cambiar mi vida, la enfermedad, o... Lo demás. Simplemente decidí hacérmelo, lo que pasa es que por mi condición... Yo soy cristiano practicante. Cuando tú crees entonces aceptas lo que te venga, sí.

Pero es que cuando lo sabes, ahora ya no tiene vuelta atrás, lo tienes o no lo tienes, y sí lo tienes, lo antes posible... Porque si ves síntomas... No sé, en plan, de que te pongas raro, o de que tengas manías, o de que bueno, pues tu familia lo entiende y lo acepta.

¿La religión le ayudó...?

-Sí porque te prepara, ¿Sabes? Lo que venga, todo. Eso es así.

¿Y en aquellos días anteriores al diagnóstico qué le pasó por la cabeza? ¿Alguna emoción que Ud. recuerde, angustia, miedo?

-No, no... Simplemente pues piensas que si lo tiene qué va a ser de ti, cómo vas a reaccionar, con qué edad te va a salir... Piensas un poco, pero bueno como estás metido en el proceso y luego en el trabajo y en el día a día, pues la verdad es que no te da tiempo. Lo que sí, lo pasas peor en el momento que te llaman para que vayas a recoger el análisis a recoger a las pruebas.

Ud. sabe que en ese momento Ud. puede echarse para atrás...

-No, no, no. Yo eso no lo sabía.

Ah, ¿No se lo comunicaron?

-Cómo quería hacerlo eh... Ni lo pregunté. Y si me lo informaron no lo recuerdo.

Pues es que resulta que Ud. cuando va a la consulta... O sea esto es libre y le pasarían unos test psicológicos...

-Sí, lo sé, lo sé

Se los pasarían y entonces luego a Ud. se le suele decir que Ud. puede, Ud. tiene todo el tiempo para echarse para atrás, no es que una vez que se hace la prueba está obligado a saber el resultado...

-La verdad es que si me lo dijeron no lo recuerdo, yo creo no. No me acuerdo de aquello porque como estaba dispuesto a saber lo que había. Lo tenía claro.

Y yo quería preguntarle, considera mejor o peor el efecto psicológico que puede tener la prueba en los pacientes? O sea el coste psicológico por el que pasa, Ud....

-De si la tiene o no la tiene dices...

Claro, antes de saber, el coste de saber.

-Yo creo que depende mucho de las personas, de la actitud de la persona, por el saber que la tienes. Creo que tienes que vivir una incertidumbre de... Yo creo que te tienes que analizar mucho más porque sí, porque si te vuelves un poco maniático o tienes cosas a lo mejor piensas que puedan ser relacionadas con la enfermedad o la verdad es que no lo sé, no lo sé... La verdad es que tomé esa decisión, la acepté y no pensé nunca... Si la iba a tener o no la iba a tener, a lo mejor fui un poco inconsciente, un loco o un poco infantil.

Si Ud. tuviera que volver a tomar la decisión... ¿Qué haría?

-Sí, lo volvería a tomar... La volvería a tomar, porque, por mis hijas. Por ejemplo la mayor, si quiere tener un hijo, y esa enfermedad la puede eliminar. Pensé que sería interesante.

Y a Ud. le ofrecieron que, porque supongo que Ud. esto se lo comentó al médico cuando está en el proceso, ¿Por qué se hace la prueba? Esto a lo mejor se lo preguntó la psicóloga del hospital antes que yo...

-¿Por qué me lo hago? Sí, sí.

Claro Ud. ¿no le comentaron la posibilidad de que su hija se hiciera una implantación, o sea un diagnóstico preconcepcional, que es, su hija sin saber si tiene o no enfermedad puede ir y entonces se le seleccionan óvulos que están sanos... ¿Se lo habían comentado?

-No, no, no. Pensamos que ella si la hubiera tenido, se hubiera hecho la prueba y si ella la hubiera tenido pues a la hora de tener hijos lo hubiera hecho de esta manera.

Pues eso está en protocolo, por eso de que hay mucha gente que no quiere saberlo y para minimizar los daños tenemos programas de diagnóstico preconcepcional que es para que la gente que no quiere saber puede ir a ciegas, puede ser que esté sano y se le implante uno sano directamente.

-Como no llegó el caso, pues la verdad es que no lo sabía, pero tampoco nos informaron. No nos informaron ni preguntamos por esos temas, la verdad.

Y por ejemplo Ud. también, ¿su familia hay más casos que sepan?, aparte de los que ya saben, ¿que no quieran saber o no se las haya hecho?

-Ahora mismo que sepamos, que yo controle están mi madre y mis dos tías...

Me refiero, sus hermanos por ejemplo, que no sabe si se han hecho las pruebas.

-El pequeño dice que se las ha hecho, vamos no sé si es verdad o mentira. Y el del medio no se las ha querido hacer.

¿Y esto en la familia qué supone a nivel psicológico?

-No se habla de eso, es un tabú por ejemplo. Verte ahí es ya como el que tiene Alzheimer o... U otro tipo de enfermedad mental. Te sale y ahí está, te voy a decir una cosa, afecta. Por ejemplo el año pasado nos juntamos la familia a comer, y él no vino, no vino porque no quiere vernos. No quiere hablar del tema y no quiere hacerse la prueba. No quiere vernos.

Y entonces, Ud. quién le animó a la hora de hacerse la prueba? Me ha dicho que sus hijas, y Ud. es católico...

-Sí, sí ser católico me ha ayudado mucho, pero me ha ayudado mucho a hacerlo sobre todo mis hijas, sí, eso es.

¿Y cómo se vive durante el tiempo que uno espera los resultados? En todo ese tiempo...

-Con un poco de, ay, un poco de angustia, pero bueno. Ya te digo, no mucha porque fue un poco, muy poco tiempo y no, no dio mucho tiempo a pensar...

¿Y a Ud. le proporcionaron algún tipo de apoyo psicológico? ¿Alguna visita con la psicóloga de la unidad después? No en los test de antes de la prueba...

-No, no tuve ningún contacto. Es que ha sido una cosa muy rápida y muy sencilla.

¿Y no ha tenido Ud....?

-No, no, y se ve que como estaba predispuesto no necesité na.

¿Cómo fue el momento en que le dan el sobre con los resultados en la consulta?

-¿Cómo? Hombre fue como... Hasta que lo abres, y sabes que no tienes... Fue como un pelín de... (Silencio)

¿Lo abre Ud. mismo?

-Sí, sí, lo abrí yo mismo el sobre. Iba con mi mujer y lo abrí yo, si yo mismo. O sea, lo tenía, lo tenía... Lo tenía asumido. Lo tenía claro lo que quería y lo hice.

¿Se le pasa por la cabeza no recogerlos en algún momento?

-No, no porque si no, no hubiera dado todos los pasos que di.

El momento de incertidumbre que Ud. me dice, ¿Se planteó planes o cosas que hacer? O decir "ya no voy a hacer esto". ¿Cómo afectó a su vida?

-No, no, (ríe con una carcajada) no me planteé nada. No me planteo nada y te voy a decir porqué. Mira, mi madre tiene 75 o 77 años y mi madre lleva ahora mismo cuatro o cinco años enferma. Entonces yo me puedo plantear la vida, hacer planes, porque no sé cuándo me va a salir si lo tengo.

Pero además (ríe de nuevo), también me he planteado que si no tengo CdH puedo tener mañana Alzheimer o puedo tener otro tipo de enfermedad, aunque no sea hereditario o congénito puede salir otro tipo de enfermedad, con lo cual la vida mía se puede acabar...

Entonces puede ser que Ud. esta enfermedad, el hecho de haberse visto tan de cerca ante una enfermedad de este tipo le haya hecho replantearse que existe riesgo de tener más cosas...

-Sí, sí, siempre. O sea no ya por esto, sino simplemente por el sistema de vida, la gente que he tenido a mi alrededor... A mi alrededor falta mucha gente que ha muerto por otro tipo de enfermedades, joven, y esto, mmm...

Esto no quita que yo mañana o dentro de tres meses tenga otro tipo de enfermedad, pero por eso no me puedo plantear la vida para vivir de otra manera diferente a la que vivo, eso es.

¿Y su vida hubiera sido diferente si no hubiera podido hacerse esa prueba?

-No, no, no, si no me la hago hubiera seguido viviendo igual.

Sí pero quizás hubiera vivido con más angustia o más...

-No porque, a ver, lo que tienes lo tienes y te sale cuando te sale. No puedo vivir con angustia, vivir con miedo y en la cárcel no se puede vivir. Entonces estar pensando... También me puede salir mañana un cáncer. No, angustia la justa.

Y, ¿considera que ha tenido suficiente apoyo e información por parte de los médicos, digo médicos porque son los más representativos del sistema este, en su proceso?

-Lo justo, me han informado de lo que es, y ha sido una información muy escueta. Muy sencilla, pero que, que yo la asimilé y dije una enfermedad mental que si la tengo y es genética llegará el momento que la, que la sufra. No sé si antes o después, pero ya está.

Y ¿No le han hecho hincapié en que la prueba era una cosa relevante, que debía pensarse muy bien si hacérsela o no?

-Lo tenía, lo tenía muy claro y muy asumido y muy decidido. ¡Es que ha sido muy rápido! Ya, ya, ya. Por eso te digo, ha sido tan rápido que no te da tiempo y cuando; yo esperaba los resultados para... ¡Me parece que para el mes de marzo de 2016! Y me llamaron al mes y cuando me llaman dije "Alfonso la has cagao" porque si ya...

Entonces me explico la doctora en genética que, como tenía in familiar que se había hecho esas pruebas, eso, esa cadena genética ya estaba estudiada y sabían en que gen tenían que mirar. Era más fácil, por eso ha sido ganar tanto tiempo.

Entonces en realidad, ¿Sólo tardó un mes? Es que es algo rapidísimo...

-Sí, sí, sí.

Y UD piensa que, al margen ya de su caso, con su experiencia, pero saliéndose de su caso porque tuvo un final feliz y rápido...

-He tenido mucha suerte, sí mucha suerte.

UD cree que las pruebas pueden en ocasiones ser más negativas que positivas porque por ejemplo a lo mejor lo que me dice de su familiar, que hay gente que se abstrae de las pruebas y puede seguir viviendo, y puede que haya gente que se va, que o hace las pruebas y vive con incertidumbre... ¿Entonces considera que las pruebas pueden resultar negativos para ciertos pacientes en ciertos momentos?

-No, yo creo que no, que no. Yo creo que es que cada persona somos, somos uno. Entonces como le afecte a uno o le afecte a otro, no... No tiene la misma, la misma valoración, la misma... El mismo punto de vista.

A ver, yo no fui valiente, yo fui, yo fui pensando en otras personas, entonces a lo mejor si me paro en frío tranquilamente... Pero decidí, tomé la opción. Fue todo tan rápido que no me dio tiempo, a, a pensarlo y a madurarlo, a decir "pues no me gustaría saberlo": No me dio tiempo, O sea, no, no, no llegó ese momento nunca.

Quizás si se hubiera dilatado más...

- Si se hubiera dilatado en el tiempo a lo mejor..., A lo mejor hubiera tenido más tiempo de pensar lo de, pero la verdad es que como tú dices se ha acabado bien, entonces dices "pues bueno, mira, tomé una decisión acertada". Pero sí, puede ser, hubiera pensado más.

Y el tiempo que estuvo Ud. con esta incertidumbre y se va a hacer las pruebas y tal... Ud. en su salud psiquiátrica tuvo algo de depresión o insomnio...

-(Se ríe a carcajadas) Que va, no, no nada de eso.

Es Ud. duro...

-No, no soy duro. Lo que pasa es que vamos a ver, yo soy, tengo una pequeña empresa entonces el día a día es muy intenso, no te da tiempo a estar pensando, a recrearte en pequeñas cosas, tonterías.

Entonces también tenemos una vida familiar importante. Una vida familiar muy activa. Entonces cuando no tienes un tema pues tienes otro. Cuando no participas en algo con tus amigos, está tus hijos, están los otros... ¡Es que tengo una vida...!

Con una red de apoyo familiar y social importante...

-Sí, eso. Tengo muchos amigos, muchos conocidos. Y aunque ellos no sabían que yo me había hecho una prueba porque era una cosa, que bueno, no tenía mayor importancia. Tampoco oculto nada, porque ellos saben. La mayoría de mis amigos saben que tengo a mi madre, que tiene un problema que se llama CdH. Y ahí, cuando te dicen “¿eso qué es? Yo digo, “Mira, te lo voy a definir entre el parkinson y el Alzheimer, O sea se te va un poco la cabeza y tienes movimientos. Y es más o menos una cosa, una mezcla de las dos. No, ni lo oculto ni nada, entonces me viene... Pero tengo muchos amigos a mi alrededor y mucha actividad.

Y entonces ¿Qué cosas positivas le ha aportado el diagnóstico genético a su vida?

-Pues mira, conocer una enfermedad que no sabía que existía, y vamos, informarme y no sé, valorar mi vida de otra manera. Aunque no la tenga, pero digo “Bueno puedo tener otra, o...” Pero tienes que seguir viviendo como vives. Sin centrarte en mañana o en pasado, sino vivir el día a día. Luego, yo creo que eso es lo importante.

Y ¿Y Ud. está satisfecho con el programa de cribado genético y con el sistema sanitario que le ha atendido?

-Sí, sí.

¿No echa de menos algo?

-Yo siempre se lo digo a mis amigos, que yo con la Seguridad Social, estoy muy contento con la seguridad social. Y en este caso concreto a mí me explicaron muy bien lo que había, si lo quería hacer, si no lo quería hacer, si era voluntario. Que tenía que pasar unas pruebas psicológicas... Y yo tuve siempre una información muy directa y muy clara. Y tomé la decisión, pero siempre ser tú.

Yo estoy muy contento con la información que he recibido, con el tratamiento y el diagnóstico de la Seguridad Social, y creo que son personas muy bien, muy bien preparadas. Sí, porque no todos los puestos saben decirte las cosas. Recuerdo la doctora que me lo dijo, me lo dijo de una manera muy, muy... Sin decirme que no lo tenía empezó a prepararme, a hablarme, hasta que no sabía ni siquiera si lo tenía o no lo tenía... Pero cuando, de una manera muy amable, muy humana, sí.

¿Y qué es lo que Ud. ha echado en falta en su proceso? Habría necesitado más apoyo psicológico?

-Es que en mi caso, yo creo que mi caso es, no sé si es raro por el tiempo, porque ha sido muy corto. Pero vamos, no, no he echado en falta nada, ¿Es raro?

Su caso es raro porque Ud. está hablando, y es raro que la gente hable por lo que Ud. ha dicho antes, la gente elabora un tabú de lo que ha pasado...

-¿Sí? Pues si todo lo que vosotros aprendéis, lo que hagáis en las tesis y lo que hagáis en los master... Todo eso al final nos beneficia a todos, porque tenéis más camino, más camino andado y la sinceridad pues para tratar mañana a otras personas. Yo creo que es bueno.

No, sí, sí, claro...

-Yo creo que es así, o sea estamos manteniendo esta conversación que en mi caso ha sido muy positiva. Pero lo negativo de alguien me imagino que también os puede ayudar a ayudar a esas personas. Porque casos como el mío dices, “bueno está hablando desde que no lo tiene, nada”. Pero si lo hubiera tenido, pues a lo mejor te hubiera aportado más aquí...

No, no. Ud. aporta porque la importancia de esto es como se vive esto. Esto es lo que Ud. ha vivido. Independientemente de que su final haya sido feliz, pero Ud. lo vivió: cogió el sobre y lo abrió... ¿Y si alguien estuviera en su situación Ud. lo animaría a hacerse la prueba?

-Sí, sí, sí.

Rotundamente.

-Si, o no solamente de esta enfermedad sino de cualquiera. Yo por ejemplo, por ejemplo me he hecho las pruebas de, de la empresa y yo he pedido que me hagan los tumorales de la próstata. ¿Por qué? Pues porque si lo tengo, a ver, si es que si lo tienes, cuanto antes te lo analicen antes te... El alcance a lo mejor es menor, claro... ¿No?

Sí, las cosas cogidas a tiempo... ¿Y respecto a la enfermedad Ud. que espera del futuro?

-Es que no sé si tiene cura, si es una enfermedad que se puede tratar...

Ahora mismo el tratamiento es paliativo.

-Por eso te digo, como es genética... Yo lo único que digo es que estamos en un momento que ya mi madre se le olvida hasta dónde están las llaves de la luz. Entonces eso, no es que te deprima sino que dices, “¡Madre mía, lo que ha sido y lo que es!”

De ser una persona activa, vital, que cocinaba, fregaba, ha criado tres hijos, ha mantenido una casa... Ahora se sienta en un sillón y ala, a esperar que pase el día...

Eso da mucho miedo, el hecho de poder ver...

-Lo que da más es mucho cabreo, rabia, uno debe llegar y morirse y que se acabe. O sea, entiende, mi suegra tuvo Alzheimer y mi suegro tuvo microinfartos... Y la verdad es que ves personas con esa actividad que tenían, verlos en una silla y esperar que pase el día. Te deprime, te cabrea, te... De lo que éramos y a dónde llegamos.

Claro.

Anexo VI Consentimiento Informado

Investigación

“Aspectos emergentes de la biomedicina actual en torno al riesgo: un estudio antropológico sobre el consejo genético y la detección de la Corea de Huntington.”



CARTA DE AUTORIZACIÓN

El objetivo de la investigación es aproximarnos a las distintas experiencias y el impacto social del diagnóstico genético en los pacientes presintomáticos y sintomáticos de Enfermedad de Huntington.

Confidencialidad: Todo aquella información que se extraiga será tratada de manera estrictamente confidencial.

Si acepta participar, por favor firme a continuación.

Su colaboración es muy valiosa para nosotros, muchas gracias por participar.

Fecha

Nombre y firma del participante

Contactos: Si tiene cualquier duda respecto a esta investigación o desea alguna aclaración puede ponerse en contacto con el investigador responsable del proyecto:

Fuensanta López Teruel (fuensi26@hotmail.com fuensi26@gmail.com)

Gracias por su participación, ésta es muy importante para nosotros.