Eje Nº 1. DERECHOS Y POLÍTICAS PÚBLICAS / **Grupo de Trabajo:** Acciones colectivas en salud: políticas, desigualdades y demandas. Coord. Dra. Mariana Lorenzetti (IESyH-CONICET / FHyCS-UNaM), Esp. Lucía Genzone (IESyH-CONICET / FHyCS-UNaM), Dr. Miguel Avalos (IESyH-CONICET / FHyCS-UNaM)

El impacto psicológico en padres de niños con enfermedades genéticas

Nicolas Mazal

Psicólogo en el Hospital Escuela de Agudos Dr. Ramón Madariaga. Área de Salud Mental del IGeHM (Instituto de Genética Humana de Misiones)

Palabras-clave

Autismo-impacto-psicología-padres-niños.

Tema y justificación

El siguiente trabajo se propone estudiar el impacto psicológico en los padres de niños que hayan sido diagnosticados o que se encuentran siendo estudiados por una enfermedad genética o congénita en el Instituto de Genética Humana de la Provincia de Misiones (IGeHM), Parque de la Salud “Dr. Ramón Madariaga” (Posadas, Misiones). El diagnóstico de una enfermedad genética genera un impacto en la familia, pudiendo causar desajustes psicológicos en las personas que padecen la patología genética, como en los demás miembros del grupo familiar cercano (Biesecker & Erby, 2008). Si la estabilidad psíquica de los padres se ve afectada, esta influirá directamente sobre la salud de su hijo. Las enfermedades genéticas y poco frecuentes son complejas en su naturaleza, tanto su diagnóstico como su tratamiento. El diagnóstico de una enfermedad genética genera en los individuos afectados y sus familiares sensación de incertidumbre, estrés, ansiedad, culpa, miedo y sensación de pérdida de control sobre la propia vida, los cuales constituyen un factor de riesgo para la salud mental (Bianchi, 2019). Por tanto, un adecuado tratamiento psicológico a dicha situación representa una pieza importante en el bienestar psicológico y en la salud mental de los padres y de forma indirecta también en los niños.

Actualmente la información en Genética ha avanzado notablemente, permitiendo a los médicos conocer enfermedades y riesgos de enfermedades genéticas que antes no se conocían, así como también de disponer de métodos de diagnósticos pre-sintomáticos e incluso detectar la presencia de enfermedades en los bebés de manera prenatal (Evans, 2006; Shiloh, 1996). Desde el aspecto psicológico, ciertos trabajos han mostrado la eficacia de un tratamiento psicoterapéutico a la

ISSN 2469-0678

población de padres con niños afectados por una enfermedad genética. Tales son los trabajos de la Dra. Natalia Vázquez (2015), en la que aborda los problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares, su relación con la calidad del vínculo parental, y la comparación entre niños que padecen enfermedades genéticas. Otra de las investigaciones que se ha realizado es en el Centro de Genoma Humano de San Pablo (Brasil). La Dra. Zatz y el Dr. Forbes (2011) realizaron una investigación del impacto psicológico en familias con alguno de sus miembros afectado por una enfermedad genética, y un nuevo "virus" –a nivel psicológico- del lazo social que han denominado RC (resignación de los pacientes, compasión de las familias). En Argentina, en el ámbito clínico-médico la disposición de recursos para la investigación, atención y tratamiento de pacientes con enfermedades genéticas o poco frecuentes, es menor en comparación a los recursos disponibles en el exterior, como Europa y Estados Unidos (Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF], 2018). Sucede de manera similar en el área de la Psicología. Específicamente en la Provincia de Misiones, no se han encontrado trabajos publicados sobre el tema. Por lo que resulta de fundamental importancia el desarrollo de este proyecto que propone ser pionero en el área, abordando la problemática en una gran casuística de pacientes de toda la Provincia que son derivados al IGeHM. Esto permitirá el desarrollo de intervenciones preventivas que velen por la salud mental de una población vulnerable como lo son los niños con patologías genéticas, y sus familias, como así también para iniciar un aporte a la comunidad científica que lleve a tomar decisiones más acertadas en el manejo del paciente de alto riesgo y su grupo familiar.

El objetivo general del trabajo

Estudiar la prevalencia de los trastornos psicológicos en padres de niños que hayan sido diagnosticados o que se encuentran siendo estudiados por una enfermedad genética o poco frecuente.

Metodología empleada

El alcance del presente estudio es descriptivo, de corte transversal. El universo de estudio son los cuidadores (padre o madre) de los niños entre cero y quince años con diagnóstico confirmado o en estudio de alguna patología de origen genético o poco frecuente, que concurran al Instituto de Genética Humana de la provincia de Misiones (IGeHM). El muestreo será de tipo intencional, no probabilístico. Desde el área de Genética clínica neonatal y pediátrica, se realizará la derivación correspondiente de padres de niños afectados con enfermedades genéticas al área de salud mental. Los criterios de derivación son los siguientes: 1) Solicitud de tratamiento psicoterapéutico de los padres, 2) Detección en los progenitores de signos de alarma a nivel emocional por parte del médico genetista. Los casos serán recabados entre el de noviembre de 2022 hasta el mes de octubre de

ISSN 2469-0678

2023, en modalidad presencial y/o teleconsulta (virtual) en el área de salud mental. Solo participaran del estudio aquellos cuidadores que accedan a firmar el consentimiento informado.

Para la recolección de datos se utilizará un cuestionario de datos sociodemográficos, el instrumento Child Behavior CheckList (CBCL) versión para padres, validada para población urbana argentina de niños entre 6-11 años, y una entrevista semi-dirigida consistente en 4 preguntas.

El análisis de los datos cualitativos brindados a partir de las preguntas abiertas se realizará de manera manual. Se establecerán categorías de análisis a partir de los datos recabados de la muestra, mediante un método de codificación inductivo.

Las preguntas abiertas seleccionadas forman parte del CBCL y cuentan con adecuadas medidas de validez y confiabilidad para el contexto local (Vázquez & Samaniego, 2017). La frecuencia de padres que emitan respuestas representantes a cada categoría será presentada en porcentaje.

Resultados de la investigación

En proceso de desarrollo.

Bibliografía

Bianchi, C. (2019). *La adaptación psicológica a una enfermedad genética en adolescentes y en sus madres*. Universidad Católica Argentina.

Biesecker, B. B. (2001). Goals of genetic counseling: mini review. *Clinical genetics*.

Evans, C. (2006). Genetic counselling: a psychological approach: Cambridge University Press.

Federación Argentina de enfermedades poco frecuentes (FADEPOF). Informe: Las enfermedades poco frecuentes en Argentina (2018). hiloh, S. (1996). Genetic counseling: A developing area of interest for psychologists. *Professional sychology: Research and Practice*, 27(5), 475-486.

Vázquez, N. (2015). *Problemas comportamentales y emocionales en niños preescolares, su relación con la calidad del vínculo parental: comparación entre niños que padecen enfermedades genéticas, trastornos psíquicos y población general*. Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía.

Forbes, J. y Zatz, M. (2011) *Inconsciente e Responsabilidade: Psicanálise do Século XXI.* Editora Manole y Editora Globo.

ISSN 2469-0678

ISSN 2469-0678