



PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATOLICA ARGENTINA  
SANTA MARIA DE LOS BUENOS AIRES  
Facultad de Psicología y Psicopedagogía

*TRABAJO DE INTEGRACION FINAL*

**La adaptación psicológica a una enfermedad genética en  
adolescentes y en sus madres.**

**Alumna:** Camila Bianchi

**N° Registro:** 12-140268-0

**Fecha:** Noviembre 2019

**Directora:** Dra. Natalia Vázquez

**Co-Directora:** Lic. Javiera Ortega

**Tutora:** Dra. Solange Rodríguez Espínola

## **AGRADECIMIENTOS**

Quisiera agradecer especialmente a mi directora de TIF, la Dra. Natalia Vázquez, y a mi co-directora, la Lic. Javiera Ortega, por todo su apoyo y guía a lo largo de estos últimos dos años. Gracias a ellas y a su predisposición, conocimiento, energía y constante aliento, el trabajo final fue tomando forma, estando siempre presentes desde la planificación del tema, la experiencia de tomar entrevistas en el hospital, hasta la redacción de cada párrafo.

También quisiera agradecer a las profesoras de la cátedra de Metodología II y de TIF por su apoyo a lo largo de los cuatrimestres para poder comprender el modo y la estructura en que debe realizarse un trabajo de integración final.

Y por último, agradezco a las profesionales del servicio de genética del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, que tan amablemente me dejaron concurrir a su servicio para acceder a la muestra del presente estudio.

## INDICE

Resumen.....	3
1. Introducción.....	5
Problema de Investigación.....	7
1.1 Preguntas de Investigación.....	7
1.2 Objetivos.....	8
1.3 Hipótesis.....	8
2. Marco Teórico.....	9
2.1. Enfermedades genéticas frecuentes y poco frecuentes.....	9
2.2. Asesoramiento genético .....	11
2.3. Enfermedades crónicas y genéticas en la adolescencia.....	12
2.4. Adaptación psicológica.....	16
2.5. Adaptación psicológica y enfermedades genéticas en la adolescencia.....	21
3. Método.....	25
3.1 Descripción de la muestra.....	25
3.2 Procedimientos para la recolección de datos.....	25
3.2.1 Técnica para la recolección de datos.....	26
3.3 Análisis de datos.....	26
4. Resultados.....	27
4.1 Características de la muestra.....	27
4.2 Adaptación Psicológica.....	27
4.3 Asociación y diferencias en la adaptación psicológica de madres y adolescentes.....	28
5. Discusión, recomendaciones y resultados.....	30
5.1 Discusión.....	30
5.2 Limitaciones.....	34
5.3 Conclusiones.....	34
5.4 Recomendaciones.....	35
6. Referencias Bibliográficas.....	37

## RESUMEN

Las enfermedades genéticas frecuentes y poco frecuentes son complejas en su naturaleza, su diagnóstico y su tratamiento. El diagnóstico o riesgo de tener una enfermedad genética genera en los individuos afectados y sus familiares incertidumbre, estrés, ansiedad, culpa, miedo y sensación de pérdida de control sobre la propia vida; constituyen un factor de riesgo para la salud mental. Por tanto, una adecuada adaptación psicológica a la condición representa un eslabón clave en el bienestar psicológico y en la salud mental de los individuos afectados y familiares. Se entiende por adaptación un constructo dinámico y multidimensional que se da a lo largo del tiempo y abarca los aspectos emocionales y cognitivos del afrontamiento.

La presente investigación, de corte cuantitativo, se propuso estudiar a la población adolescente afectada, debido al riesgo que implica tener una condición genética en esta etapa del ciclo vital. Por tanto, busca aportar al conocimiento sobre la adaptación psicológica al diagnóstico de una enfermedad genética frecuente y poco frecuente, enfocándose en la población adolescente y su relación con la adaptación de su cuidador. Buscó entender si existe asociación entre las adaptaciones de ambos y, además, si existen diferencias en los niveles de adaptación psicológica alcanzados por cada uno de ellos. La teoría de base que respalda el presente trabajo es la propuesta por Biesecker y colaboradores (2013) en su desarrollo de la escala de *Psychological Adaptation Scale* (PAS), en donde presentan cuatro dimensiones principales (eficacia de afrontamiento, autoestima, integración social y bienestar espiritual/existencial) que permiten obtener como resultado un nivel general de adaptación psicológica.

A través de un muestreo no probabilístico, por conveniencia, se logró un total de 38 casos, quienes participaron de manera voluntaria y anónima a través de un consentimiento informado. Luego completaron un cuestionario de datos socio demográficos y la Escala de Adaptación Psicológica (PAS), la cual fue respondida de manera independiente por el adolescente y por la madre.

En cuanto a los resultados, teniendo en cuenta que el puntaje de corte de la PAS es de 3 y su puntaje máximo 5, se halló que la población adolescente se encuentra adaptada psicológicamente a su enfermedad, con una media de 3,96 (DE 0,84). A su vez, las madres mostraron altos niveles de adaptación psicológica a la enfermedad de sus hijos, con una media de 4,69 (DE 0,32). Por otro lado, se encontró una correlación de ,332 ( $p=0,042$ ) entre la adaptación psicológica del adolescente y la

adaptación psicológica de la madre. Asimismo, se halló una asociación de ,372 ( $p=0,022$ ) entre la adaptación psicológica del adolescente y la dimensión de autoestima de la madre, así como una correlación de ,362 ( $p=0,026$ ) entre la dimensión de integración social del adolescente y la dimensión de autoestima de la madre. Por último, los resultados arrojan que existen diferencias estadísticamente significativas ( $p=0.05$ ) entre la adaptación de los adolescentes y la adaptación de sus madres: las madres alcanzaron niveles más altos de adaptación psicológica, con una media de 70,29 (puntaje bruto), en comparación a los adolescentes, quienes obtuvieron una media de 59,47 (puntaje bruto).

#### Palabras clave

Enfermedades genéticas - Adaptación psicológica – Adolescentes – Salud mental

## 1. INTRODUCCIÓN

En este último tiempo, la información en genética ha avanzado notablemente, permitiendo a los médicos conocer enfermedades genéticas y riesgos de enfermedades genéticas que antes no se conocían, así como también generar diagnósticos pre-sintomáticos e incluso detectar la presencia de enfermedades en los bebés de manera prenatal, previo a su nacimiento (Evans, 2006; Shiloh, 1996).

Sin embargo, si bien esto implica un gran avance en la medicina, la transferencia de estos conocimientos en beneficios para el paciente no siempre es sencilla. El diagnóstico de una enfermedad genética genera impacto y riesgo en los individuos, padres y familiares, por tanto es probable que cause desajustes psicológicos en las personas que las padecen así como en las personas a su alrededor (Biesecker & Erby, 2008). Además, la información brindada por los médicos genetistas es muy compleja y difícil de comprender, lo cual tiende a generar ansiedad, incertidumbre y sentimientos de culpa y responsabilidad entre los pacientes y familiares (Austin & Honer, 2004; Biesecker, 2001; Biesecker & Erby, 2008; Evans, 2006). Ésta complejidad en la información lleva a que la mayoría de las veces las personas no comprendan claramente la condición genética que tienen, ni sus riesgos de transmisión en futuros embarazos.

Aquí cumple un rol muy importante el asesoramiento genético, un proceso psicoeducativo dinámico centrando en la información genética. Este proceso se da en el marco de una relación terapéutica establecida entre el paciente y el asesor, en donde uno de los principales objetivos es brindar apoyo emocional a las familias e individuos afectados, a través de una alianza terapéutica efectiva, una expresión apropiada de empatía, colaboración, consideración positiva del paciente y el establecimiento de metas compartidas (Austin, Semaka & Hadjipavlou, 2014). Otro de los objetivos del asesoramiento genético es ayudar al individuo y a la familia a comprender datos médicos (diagnóstico, causa probable, etc.), entender cómo la herencia contribuye a la enfermedad y el riesgo de recurrencia en familiares y, de esta manera, ayudarlos a tomar decisiones sobre sus tratamientos y sobre cómo proseguir (Shiloh, 1996). El asesor genético, entonces, busca construir un puente entre la información genética proveniente de los laboratorios y la información que se le brinda al paciente, buscando la forma para que ésta pueda ser comprendida y sea relevante para las familias que la reciben (Evans, 2006).

Asimismo, otro de los objetivos del asesoramiento genético consiste en facilitar la adaptación de las personas a su condición. Muchos individuos y sus familias pueden y saben manejar el estrés que provoca el diagnóstico de cualquier enfermedad que amenaza la propia salud, pero un tercio de las personas no logran adaptarse adecuadamente a dicho estrés, por tanto la misma se convierte en un estresor grave productor de ansiedad, depresión y desesperanza por no tener el control (Biesecker & Erby, 2008).

Por adaptación psicológica se entiende un constructo dinámico y multidimensional que se da a lo largo del tiempo, en el cual se abarcan los distintos aspectos emocionales y cognitivos del afrontamiento (Biesecker & Erby, 2008; Biesecker et al., 2013). Ha sido mayoritariamente estudiada en adultos que padecen condiciones con un mayor impacto en la salud pública: cáncer, enfermedades cardiovasculares y diabetes, por ejemplo. Pero, la adaptación de padres y niños afectados con condiciones poco frecuentes, incluidas aquí las condiciones genéticas y los defectos de nacimiento, ha sido escasamente estudiada (Biesecker & Erby, 2008).

En Argentina, sucede también que en el ámbito clínico-médico la disposición de recursos para la investigación, atención y tratamiento de dichos pacientes es menor en comparación a los recursos disponibles en el exterior, como Europa y Estados Unidos (Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF], 2018). Lo mismo ocurre en el área de la psicología, en donde el estudio de esta población todavía está en sus inicios. Esto implica que aún no se tiene suficiente información sobre cómo es la adaptación psicológica de dichos pacientes a su enfermedad, en especial en la población adolescente, debido a que las investigaciones realizadas en el país se han centrado en los pacientes pediátricos y sus cuidadores (Ortega & Vázquez, 2018; Vázquez, 2015). Algunos trabajos (Biesecker & Erby, 2008; Lopez, Mullins, Wolfe-Christensen & Bourdeau, 2008) han esbozado que la adaptación psicológica a la enfermedad en los adolescentes y sus cuidadores se dan en paralelo. Dicha relación es un tema que tampoco ha sido abordado en el país.

Por estas razones, esta investigación se propone aportar al conocimiento sobre la adaptación psicológica al diagnóstico de una enfermedad genética frecuente y poco frecuente, enfocándose en la población adolescente y su relación con la adaptación de su cuidador. Buscará entender si existe asociación entre las adaptaciones de ambos y, además, si existen diferencias en los niveles de adaptación psicológica alcanzados por cada uno de ellos. La teoría de base que respaldará el presente trabajo es la propuesta

por Biesecker y colaboradores (2013) en su desarrollo de la escala de *Psychological Adaptation Scale* (PAS), en donde presentan cuatro dimensiones principales (eficacia de afrontamiento, autoestima, integración social y bienestar espiritual/existencial) que permiten obtener como resultado un nivel general de adaptación psicológica.

La importancia de la siguiente investigación reside en el aporte de información valiosa respecto a la salud mental de la población adolescente que padece enfermedades genéticas poco frecuentes. Ésta es un área cuya investigación actualmente se encuentra en sus inicios en Argentina; siendo que gran parte de las investigaciones realizadas en éste ámbito se han centrado en población pediátrica y sus cuidadores primarios. Aún más, la relación entre la adaptación psicológica al diagnóstico de la enfermedad en los adolescentes y sus madres es un tema que no se ha abordado en el país y ha sido poco estudiado en el exterior. Por tanto, existe una necesidad de ampliar los conocimientos que se poseen respecto al tema, con el objetivo de beneficiar tanto al sistema asistencial como a los pacientes y sus familiares. Por un lado, contribuirá a obtener evidencia empírica de la relación entre la adaptación psicológica a la enfermedad en los adolescentes y sus madres, brindando una mejor comprensión del fenómeno. Esto puede ser utilizado por los agentes de salud en el tratamiento y asesoramiento genético de esta población. Por el otro lado, beneficiará a los pacientes y sus familiares en la obtención de una atención más ajustada a sus necesidades.

## **PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN**

### **1.1 Preguntas de investigación:**

¿Cuáles son los niveles de adaptación psicológica, y sus dimensiones, en adolescentes con enfermedades genéticas?

¿Cuáles son los niveles de adaptación psicológica, y sus dimensiones, en las madres de adolescentes con enfermedades genéticas?

¿Existe asociación entre la adaptación psicológica a una enfermedad genética en los adolescentes y en sus madres?

¿Existen diferencias en los niveles de adaptación psicológica alcanzados en el adolescente y en la madre?

## **1.2 Objetivos:**

### **Objetivo general:**

Estudiar la adaptación psicológica a una enfermedad genética en adolescentes y sus madres.

### **Objetivos específicos:**

1. Describir los niveles de adaptación psicológica, y sus dimensiones, en adolescentes con enfermedades genéticas.
2. Describir los niveles de adaptación psicológica, y sus dimensiones, en las madres de adolescentes con enfermedades genéticas
3. Analizar si existe asociación en los niveles de adaptación psicológica alcanzados por los adolescentes y los niveles de adaptación psicológica alcanzando por sus madres.
4. Identificar si existen diferencias entre los adolescentes que tienen una enfermedad y sus madres en las dimensiones de adaptación psicológica: afrontamiento eficaz, autoestima, bienestar espiritual e integración social

## **1.3 Hipótesis:**

1. A mayor adaptación psicológica a la enfermedad genética en la madre, mayor adaptación psicológica en el adolescente.
2. Existen diferencias en los niveles generales de adaptación psicológica a la enfermedad en los adolescentes y sus madres.

## **2. MARCO TEÓRICO**

En el presente apartado se mencionarán los aspectos más importantes de las variables estudiadas en la investigación. En primer lugar, se define y conceptualiza lo que se entiende por enfermedades genéticas frecuentes y poco frecuentes, así como también en qué consiste el asesoramiento genético y quiénes requieren del mismo. En segundo lugar, se especifica qué implica tener una enfermedad crónica y/o genética en la etapa de la adolescencia y las dificultades que conlleva. Luego, se define el concepto de adaptación psicológica según la teoría de base que se sigue aquí. Y por último, se establece la relación entre las dos últimas variables mencionadas: qué aspectos influyen en la adaptación psicológica de los adolescentes al diagnóstico de su enfermedad genética.

### **2.1 Enfermedades genéticas frecuentes y poco frecuentes**

Las enfermedades genéticas son “defectos congénitos causados por alteraciones en el material genético, ya sea a nivel de los genes o de los cromosomas. Están determinadas total o parcialmente desde la concepción” (Penchaszadeh, 1993, p.2). En las enfermedades en las que la alteración se da a nivel de los genes, la alteración es cualitativa (mutación de un gen), la cual determina una enfermedad génica o hereditaria, que puede transmitirse de generación en generación en forma dominante o recesiva. Las mismas suelen ser de baja frecuencia. El segundo grupo refiere a las enfermedades genéticas en las cuales hay un desequilibrio cuantitativo del material genético: las anomalías cromosómicas. Se producen errores esporádicos en las divisiones celulares, que provoca ya sea un exceso o una deficiencia de todo o parte de un cromosoma. Algunas de estas enfermedades genéticas suelen ser más frecuentes que las anteriores: uno de cada doscientos recién nacidos presenta una anomalía cromosómica, siendo el Síndrome de Down (trisomía 21) la más frecuente (Penchaszadeh, 1993).

Estas enfermedades de etiología genética suelen formar parte de un importante grupo de patologías llamadas Enfermedades Poco Frecuentes. Una de las razones de su importancia es que existen entre seis mil y ocho mil enfermedades poco frecuentes de condición genética, lo cual significa que, si bien son de baja prevalencia, no es extraño padecer una de estas enfermedades (Shiloh, 1996; Von der Lippe, Diesen &

Feragen, 2017). Una segunda razón se refiere a que conllevan un alto nivel de sufrimiento físico y psicológico. Si bien las condiciones difieren mucho entre sí en varios aspectos, ya que varían en el grado de mortalidad, algunas generan malformaciones y otras son invisibles físicamente, algunas implican un cuidado extremadamente difícil y otras son “fáciles” de llevar, algunas presentan síntomas desde el nacimiento y otras son de inicio tardío; todas ellas tienen en común su etiología genética y la falta de cura. Por tanto, son experimentadas como parte de uno, y percibidas como permanentes, irreversibles, crónicas, vinculadas a la familia, estigmatizantes, complejas y evocadoras de fuertes emociones, como miedo, lástima y culpa por poder transmitir la anomalía a los hijos (Shiloh, 1996). A lo largo de este apartado se expandirán estas cuestiones.

Según la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) (2018), estas enfermedades se caracterizan “por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, altos niveles de discapacidad que dificultan el desarrollo de la persona y su entorno familiar, y que requieren de un cuidado integral de la salud de las personas afectadas” (p.4). Según dicha organización hoy en día existen más de ocho mil enfermedades poco frecuentes, las cuales afectan al 8% de la población y, en específico, a 3.5 millones de personas en Argentina. Las personas que padecen estas enfermedades son consideradas una población de mayor vulnerabilidad, debido a las características de las EPOF (enfermedades poco frecuentes) y a diversos factores como: el retraso en el diagnóstico o diagnóstico errado o la falta del mismo, el difícil acceso a los profesionales especializados en la temática, el poco caudal de investigación en comparación a enfermedades más comunes y los tratamientos costosos o inexistencia de tratamiento.

Es necesario, entonces, que dichos pacientes reciban una atención biopsicosocial: una atención referida a los aspectos biológicos y genéticos así como también apoyo psicológico y social (FADEPOF, 2018; Von der Lippe et al, 2017; Yanes, Humphreys, McInerney-Leo & Biesecker, 2017). En estos últimos años, la literatura ha permitido conocer que el padecer una de estas enfermedades tiene un gran impacto en los pacientes y sus familias, afectando múltiples aspectos de la vida de los individuos. Cohen y Biesecker (2010) en su revisión de la literatura, establecen que varias investigaciones recientes se han centrado en estudiar el aspecto subjetivo de la experiencia de vivir con una enfermedad genética poco frecuente y los efectos

complejos que ésta tiene en la calidad de vida del individuo. Una de las conclusiones alcanzadas es que a medida que los individuos se adaptan adecuadamente a vivir con una condición genética, logran gradualmente mejorar la calidad de vida.

Si bien es cierto que los avances tecnológicos y en medicina genética permiten tener cada vez más información y conocimiento acerca de los genes, también es verdad que, a pesar de estos avances, muchos individuos con enfermedades poco frecuentes permanecen sin un diagnóstico por muchos años y, algunos, nunca lo reciben. La falta de diagnóstico genera incertidumbre y afecta e influye en varios aspectos de la vida del paciente, así como de los padres. Los mismos son privados de algunos de los beneficios prácticos y psicosociales de recibir un diagnóstico, como son: tener claridad y dirección acerca de las necesidades del tratamiento y pronóstico, tener una etiqueta con la cual describir la condición, una estimación de riesgo de recurrencia, la aceptación por parte de los otros y acceso a redes de apoyo establecidas (Yanes et al, 2017). Resulta importante, entonces, la articulación entre medicina genética y psicología; articulación que se encuentra presente en el asesoramiento genético: dirigido tanto a aquellas familias que reciben un diagnóstico preciso, así como también a aquellas familias que no lo reciben.

## **2.2 Asesoramiento genético**

El proceso de asesoramiento genético ha ido evolucionando a lo largo de los años. En sus comienzos, se entendía que su objetivo era más bien informativo: se debía informar a la familia sobre la probabilidad de desarrollar un desorden genético, qué consecuencias conllevaba el mismo y cuáles podían ser los pasos a seguir para disminuir las probabilidades de transmisión o desarrollo de la enfermedad (Harper citado en Vázquez, 2015). Pero, con el paso del tiempo, el asesoramiento genético ha ido incorporando nuevas características, con el fin de lograr abarcar la difícil y compleja tarea de acompañar a los individuos afectados y sus familiares en la comprensión y adaptación a la enfermedad genética; incluyendo a aquellas familias que nunca reciben un diagnóstico preciso.

Hoy en día, el asesoramiento genético se especializa en ayudar y acompañar a individuos que se enfrentan a circunstancias difíciles con respecto a su herencia genética. Consiste en ayudar a las personas a comprender la compleja información respecto de su enfermedad, poseer sensibilidad respecto a cuánto desean saber y cuánto realmente pueden comprender, y, a su vez, acompañar, de manera no directiva,

en las decisiones que tomen respecto de su tratamiento (Evans, 2006); con el fin último de facilitarle al paciente una buena adaptación a su enfermedad. Es esencial que los asesores genéticos se muestren empáticos con los pacientes y sus familiares, de manera que puedan sentirse comprendidos por el profesional (Vázquez, 2015).

Además, desde hace tiempo los psicólogos se han estado desarrollando en esta área, aportando conocimientos a la difícil tarea de asesorar genéticamente a los individuos afectados. Shiloh (1996) ha establecido cuatro roles muy importantes para los psicólogos en el asesoramiento genético, de los cuales el primero de ellos refiere a una atención directa a los pacientes y sus familias, entablando relaciones terapéuticas dirigidas especialmente a identificar a los individuos en riesgo de una mala adaptación a la enfermedad, a ayudar en las situaciones de crisis y con los problemas personales e interpersonales que surgen a raíz del asesoramiento genético, así como también ayudarlos a comprender y personalizar la información aprendida, ayudarlos a tomar decisiones difíciles y desarrollar y fortalecer los recursos de afrontamiento para que puedan adaptarse a futuros percances. Desde entonces, comenzó a “tomar fuerza la idea de que el asesor genético debe llevar adelante un proceso psicoeducativo capaz de dar respuesta a una doble demanda, de información genética y de apoyo emocional” (Vázquez, 2015, p. 27).

Por tanto, en la actualidad, el asesoramiento genético también tiene un objetivo vinculado al aspecto psicoterapéutico: brindar apoyo emocional a las familias e individuos afectados, a través de una alianza terapéutica efectiva, una expresión apropiada de empatía, colaboración, consideración positiva del paciente y el establecimiento de metas compartidas. Se considera, entonces, al asesoramiento genético un proceso psicoeducacional que se enfoca en la comunicación de la información genética dentro de una relación terapéutica (Austin et al., 2014).

### **2.3 Enfermedades crónicas y genéticas en la adolescencia**

A lo largo del ciclo vital los seres humanos se enfrentan a distintos desafíos acorde a la etapa en la que se encuentran. El hecho de tener una enfermedad crónica o una enfermedad genética no se da por fuera de dichas crisis no normativas, sino que es un estresor que convive con las condiciones de vida únicas de cada paciente y, en especial, convive con los obstáculos propios de cada etapa. En cuanto a la adolescencia, es extensa la lista de autores que han investigado esta etapa y sus implicancias, algunos de ellos son, por ejemplo, Erikson (1950), Aberastury y Knobel

(1970), Fernández Mouján (1972), Obiols y Obiols (1993), Urribarri (1999), Griffa y Moreno (2005) y Santrock (2006). De modo general, se considera a esta etapa evolutiva como un período de crecimiento y de desarrollo entre la niñez y la edad adulta. Es una etapa de transición y cambios importante en la vida de los individuos, en la cual el crecimiento físico e intelectual suele darse de manera acelerada (Organización Mundial de la Salud [OMS], 2018).

También es de suma importancia el desarrollo de la identidad e independencia de los padres (Erikson, 1950; Muller-Kagi, Albisetti & Koppitz, 2014). Para poder lograr estas tareas, implica que los adolescentes experimenten con su apariencia y su modo de comportarse, que tomen riesgos, así como también manejen el acercamiento a los pares y ser aceptados por ellos. El tener una enfermedad crónica en esta etapa de la vida puede llevar a los jóvenes afectados a creer que son diferentes de sus pares. Muchas veces, el deseo intenso de pertenecer a un grupo en particular puede llevarlos a involucrarse en actividades peligrosas que pueden afectar de manera negativa el curso de la enfermedad. Por otro lado, las terapias realizadas en algunas condiciones pueden interferir a sobremanera en la lucha por la autonomía de los jóvenes (Muller-Kagi et al., 2014).

Los investigadores coinciden, entonces, en que el pasaje largo y gradual de la adolescencia a la adultez es un período de transición de intenso desarrollo personal que puede ser incluso más desafiante para los individuos afectados desde la niñez por una enfermedad crónica (Erskine, 2011; Lopez et al., 2008; Muller-Kagi et al, 2014; Shahar & Lerman, 2013; Waldboth, Patch, Mahrer-Imhof & Metcalfe, 2016).

En su revisión de la literatura Waldboth y colaboradores (2016) establecen que los miembros de la familia cumplen un rol muy importante en esta etapa evolutiva, debido a que toda la familia debe reorganizarse para adaptarse a la situación. Los jóvenes comienzan a necesitar más libertad para poder desarrollar sus habilidades en la toma de decisiones, para poder asumir nuevas responsabilidades y volverse cada vez más independientes. Los padres, por el otro lado, necesitan flexibilizarse para permitirles ser cada vez más independientes a sus hijos. Esto sucede en todas las familias, pero el desafío es aún más grande en aquellas que uno de los hijos posee una enfermedad genética, debido a que deben también encontrar un balance con el tratamiento de la enfermedad.

Los resultados de dicha revisión permiten comenzar a comprender la complejidad de la situación. De los múltiples artículos investigados por los autores

emergieron tres perspectivas: la primera refiere a la perspectiva del joven sobre cómo vivir una vida normal de una forma extraordinaria y lidiar con una enfermedad crónica que amenaza su propia vida; la segunda perspectiva alude a la de los padres, en cuanto a la complejidad de ser padres de un hijo con una enfermedad crónica y las consecuentes preocupaciones sobre su futuro y, por último, la perspectiva de los hermanos del individuo afectado (Waldboth et al, 2016). Los jóvenes afectados describen que quieren ser normales y vivir la vida de la misma manera que los otros adolescentes. Dichos deseos de normalidad se hallan vinculados con múltiples aspectos de la vida: aumentar el contacto con los amigos y comprometerse con la vida social, enfocarse en la educación y en la elección de carrera y aumentar la independencia de sus familias. Algunos adolescentes afectados refieren a que pasar tiempo con sus amistades es muy importante porque les permite sentir que son normales. Sin embargo, otros han referido que dichos contactos no siempre fueron positivos, debido a que en varias ocasiones se han burlado de ellos y los han discriminado, llevándolos a sentirse aislados y a retraerse socialmente. Los autores creen que estas diferencias se deben a la visibilidad de cada enfermedad: las afecciones menos visibles físicamente son más fáciles de ocultar a los pares y más fáciles de integrar a la propia identidad (Waldboth et al, 2016).

Sin embargo, Erskine (2011) ha identificado en su estudio cualitativo sobre adolescentes afectados con la enfermedad de células falciformes que la visibilidad de la enfermedad no es lo único que afecta a los jóvenes a la hora de entablar relaciones con sus pares. En el estudio, la mayoría de los participantes describieron incidentes de burlas o insultos. Para algunos, estos comentarios críticos y juzgamientos limitaron sus posibilidades de poder describirse a ellos mismos de una manera más rica y positiva: se tomaban de manera negativa su baja talla. Otros se resistieron y desafiaron estas ideas de inadecuación física y referían a que debido a la baja talla tenían ventajas jugando al básquetbol, ya que al ser pequeños era más difícil que los agarraran. Por tanto, ambos le daban sentidos diferentes a su condición. Estas distintas interpretaciones tenían diferentes consecuencias: unos se retraían de actividades sociales y los otros, con su narrativa personal expresaban sentido de valor e inclusión.

En cuanto al área escolar, Waldboth y colaboradores (2016) expresan que la mayoría logra atender a escuelas normales, aunque muchas veces deben esforzarse a sobremanera para mantenerse al día con el trabajo académico.

En relación a la vida familiar, los jóvenes afectados han enunciado sentir cierta ambivalencia hacia sus familias. Por un lado, se sienten agradecidos hacia sus padres por toda la ayuda que les brindan y por el apoyo constante, pero por el otro lado, se quejan acerca de que sus padres constantemente se enfocan en la enfermedad. Esto los frustra, están en constante desacuerdo y los lleva a desarrollar relaciones tensas con sus cuidadores. Los adolescentes parecerían desear que sus padres optaran por estilos parentales más abiertos que incluyan más discusión, más confianza, menos control y más responsabilidad compartida (Waldboth et al, 2016).

Sobre la propia salud, los adolescentes se mostraron preocupados respecto al progreso de la enfermedad y su pronóstico. Además, la adolescencia en sí para estos jóvenes es bastante desafiante debido a sentimientos de ambivalencia y crisis respecto a su propia identidad. Esta ambivalencia se debe a que se sienten normales y extraordinarios a la misma vez. Normales, debido a que tienen los mismos intereses, metas y desafíos que sus pares sanos; y extraordinarios, porque requieren de un esfuerzo mayor para vivir sus vidas (Waldboth et al, 2016).

En las entrevistas realizadas por Erskine (2011) y Muller-Kagi y colaboradores (2014) a adolescentes con enfermedades genéticas, surgieron varias temáticas similares que preocupan a la población joven afectada. Algunas de ellas fueron: vivir en un cuerpo enfermo, poder compartir con otros la experiencia, estar y mantenerse informado acerca del tratamiento, mantenerse vigilante, ser y mantenerse un experto en el propio diagnóstico, tomar decisiones de manera activa y deliberada para afrontar y planificar los diferentes aspectos de la vida diaria, vivir entre el olvido y la consciencia de tener una enfermedad o también enunciado como conectarse y desconectarse, encontrar paz aceptando la enfermedad como parte de ellos mismos y aferrarse a la normalidad.

Los autores Shahar y Lerman (2013), en el marco de su investigación, también proponen considerar el padecimiento de una enfermedad crónica en la adolescencia. Plantean que algunas de las problemáticas típicas del adolescente son el cuestionamiento de su identidad sexual, qué carrera seguirán, las amistades, grupos de pertenencia y más. Dichas problemáticas, difíciles de por sí para cualquier adolescente, son aún peores si el joven sufre de una enfermedad crónica, ya que la condición le demanda un desgaste de energía para poder lidiar con el estrés generado, por lo cual sería un tanto esperable que sus recursos mentales y físicos se agotaran más fácilmente. Por tanto, les es difícil poder proponerse objetivos vitales que sean

coherentes. Según los autores, el hecho de que algunos adolescentes con enfermedades crónicas puedan hacerlo demuestra el gran poder de la resiliencia.

En síntesis, en este periodo conflictivo y momento decisivo del ciclo vital en el cual el individuo comienza a separarse de lo familiar, comienza a decidir y juzgar por sí mismo el mundo que lo rodea, alcanzando en mayor o menor medida una autonomía psicológica y espiritual (Griffa & Moreno, 2005), los adolescentes afectados por enfermedades genéticas se enfrentan a un desafío mucho mayor. Por ello presentan mayor riesgo de desarrollar dificultades psicológicas, como di-satisfacción corporal, problemas comportamentales, síntomas de depresión y retracción social, en comparación a los grupos de menor edad o los pares que están sanos (Erskine, 2011; Turiff, Levy & Biesecker, 2015).

#### **2.4 Adaptación psicológica**

El diagnóstico de una enfermedad crónica, sea esta genética o no, conlleva un impacto de pérdida de la identidad anterior como persona saludable y esto desemboca en estrés e incertidumbre. Debido a esto, el interés de los agentes de salud desde una perspectiva psicológica, estuvo orientada a evaluar, entender y promocionar una adecuada adaptación a la enfermedad (Biesecker et al 2008; 2013).

En la literatura existente, el término *adaptación* ha sido conceptualizado y definido de diversos modos. Múltiples estudios se han centrado en su propia concepción de adaptación, o más bien, de aceptación de la enfermedad para realizar sus investigaciones y arribar a conclusiones. Incluso distintos términos han sido utilizados de manera intercambiable: ajuste, adaptación, afrontamiento, estrés, disfuncionalidad. Según Eiser (1990) hay dos maneras en que el vocablo adaptación ha sido utilizado: en primera instancia, es utilizado para indicar de qué manera funciona el individuo en su vida diaria. Aquí se observan cuestiones comportamentales como asistencia al colegio y/o trabajo o logros académicos y/o laborales. Dichos factores se ven afectados muchas veces por la naturaleza misma de la enfermedad, por lo cual no siempre es un buen indicador de adaptación. En segunda instancia, otro enfoque alternativo refiere a la adherencia al tratamiento: quienes se adhieren al tratamiento más efectivamente, son los que se adaptan mejor a su diagnóstico. Sin embargo, otros autores agregan que la adaptación debe ser considerada como un proceso que puede ser saludable o no (Eiser, 1990).

Shiloh (1996) sostiene que la adaptación a las condiciones genéticas es un proceso que ocurre en varias etapas. El mismo puede comenzar con el diagnóstico prenatal, si lo hay, o cuando el niño nace o presenta los primeros síntomas. La autora explica que dicho proceso se convierte en un constante esfuerzo para poder ajustarse a la vida con esa enfermedad y que la evaluación que realiza el individuo o sus padres respecto a la misma es un factor muy importante a tener en cuenta para su afrontamiento. Cada nueva etapa vital del niño (primera infancia, etapa escolar y adolescencia) conlleva un nuevo desafío por parte de los padres para poder adaptarse a las demandas del mismo y de la enfermedad. Por tanto, insiste en la necesidad de un modelo multifactorial para comprender este complejo proceso, que incluya las características del niño, de los padres y de la familia, así como también el funcionamiento pre mórbido de la familia y los esfuerzos de afrontamiento luego del diagnóstico (relacionados con su estilo de vida previo, experiencias previas con problemas de salud, y estilos particulares de afrontamiento, creencias y antecedentes culturales); el estado de la enfermedad; las redes de apoyo social y las características del servicio de salud al cual atienden.

A su vez, otros autores como Casier y colaboradores (2013) consideran que la manera en que los individuos afectados evalúan su enfermedad juega un rol muy importante en su bienestar. Un tipo específico de evaluación es la aceptación, la cual puede ser definida como el reconocimiento de la necesidad de adaptarse a la enfermedad crónica y, a su vez, poseer la habilidad para tolerar la naturaleza impredecible e incontrolable de la enfermedad y poder manejar sus consecuencias negativas. Según los autores, la aceptación tiene un rol protector en el bienestar de los adolescentes con enfermedades de este tipo: a mayor aceptación, mayores resultados positivos (menos ansiedad, menos depresión, mejor funcionamiento emocional, social y físico).

La falta de consenso a lo largo de los años acerca del significado del término y de cómo medirlo denota la complejidad del mismo: es un proceso en el cual intervienen diversas variables que lo favorecen o perjudican de distintas maneras.

Para la presente investigación se utilizará como base la conceptualización realizada por Biesecker y colaboradores (2008; 2013). Los mismos entienden la adaptación psicológica como un proceso y, a su vez, como un resultado. Por un lado, la adaptación como proceso se entiende como multidimensional, que se da en el tiempo, y que puede fluctuar en distintos momentos de la vida, es decir que una

persona puede estar más o menos adaptada en un momento puntual de su vida. Si bien los modelos comprensivos de adaptación tienen en cuenta dimensiones psicosociales intrapersonales e interpersonales que influyen en la misma, como funcionamiento físico, rasgos de personalidad y recursos económicos, los autores han decidido enfocarse en modelos de estrés y afrontamiento, debido a que representan el componente central y toman en consideración la Teoría de Adaptación Cognitiva de Shelley Taylor. Dicha autora identifica tres componentes centrales en el proceso de adaptación: el primero de ellos es la búsqueda de significado, el segundo es la recuperación del control y, por último, la restauración de la autoestima.

En cuanto al primer componente, Taylor (1983) describe que lo primero que hacen los padres cuando reciben el diagnóstico de una condición genética o de una anomalía congénita es preguntar qué es y por qué ocurrió. El querer averiguar el “por qué” está relacionado con entender la causa dentro de una búsqueda de significado más amplia. Esta necesidad de encontrar un significado en la experiencia es una de las tareas más tempranas en el proceso de adaptación, e implica la identificación de una causa, la formación de atribuciones causales. Además, los padres también buscan hallar un significado existencial en la condición de sus hijos. Este proceso apunta a entender por qué llegaron a esa situación. Las investigaciones de Taylor permiten ver que los adultos pueden sostener múltiples atribuciones causales y que las explicaciones científicas no tienen que sobreponerse a las explicaciones existenciales; esto les permite a los familiares adaptarse mejor (Taylor citado en Biesecker & Erby, 2008).

Luego, el segundo componente, la recuperación del control sobre la propia vida, alude a que recibir el diagnóstico de una enfermedad es en un inicio desestabilizador y genera que el individuo o los padres se sientan fuera de control. Entonces comienzan a buscar formas de recobrar el control de la situación: aprenden todo lo que pueden de la condición, se hacen cargo del cuidado médico, se unen a grupos de apoyo, buscan los mejores colegios para su hijo u otros recursos necesarios, y buscan las maneras de satisfacer las necesidades de su/s hijo/s. Estas acciones no solo benefician al niño, sino que también ayuda a los padres a sentir que toman el control sobre el bienestar de su hijo. Es decir, en las situaciones en las cuales no pueden controlar el padecer la enfermedad o no, pueden controlar aspectos relacionados a cómo la condición afectará a su hijo y a la familia (Taylor citado en Biesecker & Erby, 2008).

Por último, la autora plantea la restauración de la autoestima como tercer componente importante en el proceso de adaptación. Los estudios indican que muchos de los que sufren enfermedades crónicas fueron capaces de describir un crecimiento personal a partir de su enfermedad, resultando no solo en la restauración de su autoestima, sino también en un fortalecimiento de la misma (Taylor citado en Biesecker & Erby, 2008).

Por el otro lado, Biesecker y colaboradores (2008) comprenden también la adaptación psicológica como un resultado: refiere a si el sujeto realmente se adapta de manera positiva a la enfermedad o no. Algunas investigaciones hallaron cinco conceptos relacionados con el ajuste positivo a una enfermedad crónica: realización exitosa de tareas adaptativas, ausencia de síntomas psicológicos, baja emocionalidad negativa o alta emocionalidad positiva, status funcional y valoraciones de satisfacción o bienestar. Estos conceptos, medidos en un momento dado, pueden ser pensados en función de la compleja interacción multidimensional de los distintos componentes de la adaptación como proceso. Por tanto, cada resultado puede ser descrito a partir de sus dimensiones intrapersonales o interpersonales.

Los autores plantean tres dimensiones intrapersonales de la adaptación como resultado: una dimensión cognitiva (autoestima), una dimensión afectiva (ausencia de síntomas depresivos) y otra comportamental (status funcional). Las dimensiones interpersonales refieren a las relaciones con la familia y amigos y estas están relacionadas de manera compleja ya que estar adaptado psicológicamente a la enfermedad no se reduce a la ausencia de patología. Es decir, es necesario observar qué sucede en estas múltiples dimensiones para poder establecer si el sujeto está o no está adaptado. Para ello, Biesecker y colaboradores (2008; 2013) toman el Modelo Transaccional de Estrés y Afrontamiento de Lazarus y Folkman. En este modelo la adaptación es entendida como el resultado que proviene de la valoración primaria y secundaria y las estrategias de afrontamiento empleadas. En la valoración primaria se evalúa la significación personal del evento para determinar si es una amenaza o una oportunidad y en la valoración secundaria se evalúa qué puede hacer la persona respecto a la situación. Es aquí donde entran en juego las percepciones de la propia habilidad para lidiar con el estrés causado por el diagnóstico. Estas valoraciones llevan a las elecciones de las estrategias de afrontamiento, y en última instancia, a la

adaptación. Existe evidencia empírica que avala la utilidad del modelo para predecir el afrontamiento y la adaptación (Biesecker et al., 2013; Yanes et al, 2017).

Biesecker y colaboradores (2013) entonces se basaron principalmente en estas dos teorías para desarrollar una escala que midiese la adaptación psicológica a una enfermedad crónica. Su objetivo era lograr una herramienta que evaluara los aspectos emocionales y cognitivos del afrontamiento. Para ello seleccionaron cuatro dimensiones centrales representativas de la adaptación: la dimensión de eficacia de afrontamiento, autoestima, integración social y bienestar espiritual/existencial.

Han seleccionado como primera dimensión la eficacia de afrontamiento debido a que aparece en ambas teorías como una mediadora clave en la adaptación. Tomando a Bandura (1997) se entiende por eficacia de afrontamiento a la capacidad percibida por uno mismo (autopercepción) para alcanzar determinados objetivos y afrontar de manera exitosa una situación dada. Se ha demostrado que altos niveles de eficacia de afrontamiento puede mejorar los logros personales y la adaptación, ya que los individuos con una percepción alta de eficacia de afrontamiento abordan las tareas difíciles como desafíos que deben ser dominados y no como amenazas que deben ser evitadas. Se han identificado cuatro fuentes que influyen en este dominio: las experiencias previas, las experiencias vicarias, las persuasiones sociales positivas y el estado psicológico (Bandura citado en Yanes et al, 2017).

Luego han seleccionado la autoestima como segunda dimensión, basándose en la importancia y el papel clave que cumple en la adaptación en la teoría de Taylor. Por ella se entiende la percepción general que tiene cada individuo de su propio valor e importancia (Biesecker et al., 2013; Yanes et al, 2017). La tercera dimensión, la integración social, alude al factor interpersonal involucrado en la adaptación, es decir, la capacidad de reinsertarse en la vida social. Y por último, la dimensión de bienestar espiritual/existencial proviene también de la teoría de Taylor: la búsqueda de significado lleva al bienestar existencial (Biesecker et al., 2013).

En síntesis, y para brindar una definición concreta, los autores entienden la adaptación psicológica como un constructo dinámico y multidimensional que se da a lo largo del tiempo, en el cual se abarcan los distintos aspectos emocionales y cognitivos del afrontamiento. Incluye las dimensiones de eficacia de afrontamiento, autoestima, integración social y bienestar espiritual/existencial. Además, existen tres

componentes centrales en el proceso de adaptación a una enfermedad genética: el primer componente es la búsqueda de significado, el segundo de ellos es la recuperación del control y el último componente es la restauración de la autoestima (Biesecker & Erby, 2008; Biesecker et al., 2013).

## **2.5 Adaptación psicológica y enfermedades genéticas en la adolescencia**

El estudio de la literatura deja entrever que se ha investigado mucho acerca de la adaptación en los niños y los padres a las enfermedades crónicas, pero no se ha estudiado tan exhaustivamente acerca de la adaptación en población adolescente (Lopez et al., 2008). A continuación se citarán algunos de los antecedentes, se incluirán investigaciones realizadas en el área de las enfermedades genéticas y, también, sobre enfermedades crónicas en general.

En su investigación Lopez y colaboradores (2008) establecen que un subgrupo de adolescentes que padecen enfermedades crónicas está en riesgo de tener dificultades para adaptarse adecuadamente a su enfermedad. En específico, dichos investigadores se centraron en como el distrés psicológico de los padres y la vulnerabilidad percibida en el niño por parte de los mismos se relaciona con la ansiedad del adolescente afectado. Por la vulnerabilidad percibida se entiende las actitudes y creencias de los padres sobre el niño y las consecuencias conductuales de dichas creencias y actitudes. Los resultados sugieren que niveles altos de distrés psicológico y niveles altos de percepción de vulnerabilidad en el niño están asociados con mayores niveles de ansiedad adolescente. Además, los resultados indican que la percepción de vulnerabilidad es una variable mediadora entre el distrés psicológico de los padres y la ansiedad del adolescente. Se cree que dicha percepción de vulnerabilidad es transmitida a sus hijos mediante comportamientos sobreprotectores para con los mismos, los cuales pueden interferir con su deseo de mayor autonomía y producir mayor ansiedad en el adolescente enfermo.

Por otro lado, Erskine (2011) ha encontrado relación entre la valoración subjetiva de la enfermedad de los adolescentes con la enfermedad de células falciformes y su bienestar psicológico. Aquellos jóvenes que percibían su enfermedad como severa y debían estar constantemente vigilando su propio cuerpo en sus vidas diarias, mostraban más síntomas depresivos que aquellos que la percibían como leve. Los adolescentes además actuaban en consecuencia de dichas percepciones. Aquellos

que consideraban que su baja talla (característica típica de esta enfermedad) era un aspecto negativo, se angustiaban y retraían socialmente frente a las burlas de los pares. En cambio, aquellos que consideraban su baja talla de manera positiva, por ejemplo, para jugar al básquet, mantenían una vida social normal, desestimando las burlas y comentarios negativos. Parece que dicha valoración subjetiva juega un rol importante en el bienestar de los adolescentes, no así la severidad real, clínica, de la enfermedad, ya que la misma parece que no predice la adaptación (Biesecker & Erby, 2008; Turiff et al., 2015).

Otros autores (Müller-Kagi et al., 2014) han investigado acerca de la adherencia al tratamiento de un grupo de adolescentes con hemofilia. Si bien no estudian la adaptación directamente, en la investigación se considera que la adherencia es un término genérico que incluye la aceptación de la enfermedad y sus causas, entre otros componentes como la persistencia (adaptar el tratamiento a la vida diaria) y la conformidad (obediencia al cuerpo médico). Los resultados sugieren que una buena adherencia al tratamiento está relacionada con varios factores. Los mismos son el poder socializar con sus pares de manera normal, oscilando entre dos polos: “ser diferente” – “ser igual”, estar protegido y caminar en la fe, mantenerse informado y ser un experto en la enfermedad, poder tomar decisiones de manera activa y deliberada respecto a su propia vida, vivir entre el olvido de la enfermedad y la consciencia y encontrar paz aceptando la enfermedad como parte de ellos mismos. Asimismo, se ha encontrado que es importante para la adherencia al tratamiento que los adolescentes tengan una buena relación con los médicos tratantes y que ellos los consideren socios competentes para tomar decisiones en cuanto a su tratamiento, de acuerdo a su situación clínica y su vida diaria. Por tanto, se observa que son factores principales para este grupo etario la buena comunicación de la información acerca de la enfermedad y la toma de decisiones en conjunto.

A su vez, el ajuste psicológico de los niños y adolescentes esta potencialmente afectado por los niveles de estrés y síntomas psicológicos experimentados por la madre. Thompson, Gil, Burbach, Keith y Kinney (1993) en su investigación de niños con la enfermedad de células falciformes y sus madres hallaron que aquellos niños que mostraban más problemas de comportamiento en comparación al resto del grupo, tenían madres con niveles significativamente altos de ansiedad y depresión (dichos autores tomaron como medidas de ajuste psicológico a la enfermedad en la madre los valores de ansiedad y depresión y en los niños los problemas comportamentales). La

ansiedad materna explicaba una parte de la varianza de los problemas de comportamiento internalizado y externalizados. De igual forma, otros autores sugieren que la adaptación de los niños y adolescentes se da en paralelo a la adaptación de los padres, y que se influyen mutuamente (Biesecker & Erby, 2008; Lopez et al., 2008).

Más recientemente, los autores Turiff y colaboradores (2015) emplearon la PAS para investigar los factores asociados a la adaptación del Síndrome Klinefelter (XXY) en adolescentes y adultos. Se evaluó el nivel de adaptación de los individuos, la percepción que tienen de la enfermedad y qué consecuencias creen que tiene en sus vidas diarias, el estigma percibido y qué estrategias de afrontamiento utilizan. Los resultados indicaron que la mayoría de los adolescentes y adultos parecen creer que tener XXY tiene consecuencias significativamente negativas en sus vidas. Sin embargo, a pesar de los desafíos y las consecuencias negativas percibidas de vivir con la enfermedad, los adolescentes y adultos del estudio presentaron altos niveles de adaptación. En cuanto a los factores asociados con la adaptación, las estrategias de afrontamiento centradas en el problema parecerían ser el mayor predictor de la misma. A pesar de que los niveles de adaptación de la mayoría de los individuos fueron altos solo una pequeña parte de los participantes utilizaba este tipo de estrategias de afrontamiento.

Los autores explican que esto se debe a que las diferentes situaciones convocan diferentes estrategias de afrontamiento: la decisión de utilizar una u otra estrategia está influenciada por la valoración que hace la persona de una situación específica como controlable o modificable versus incontrolable o inmodificable y la capacidad de la persona de elegir una estrategia de enfrentamiento que esté mejor alineada con la naturaleza de la situación. El afrontamiento efectivo en una situación que puede ser modificada implica mayor uso de estrategias centradas en el problema. En cambio, el afrontamiento efectivo en una situación inmodificable implica un mayor uso de estrategias centradas en la emoción. Los puntajes de adaptación sugieren que los participantes elegían de manera efectiva estrategias apropiadas para manejar los desafíos a los cuales se enfrentan.

Por último, y más cercano a la situación actual en Argentina, Ortega y Vázquez (2018) estudiaron los niveles de adaptación psicológica en adolescentes y adultos con enfermedades genéticas. Los resultados indicaron niveles altos de adaptación para dicha población. A su vez, mostraron buenos niveles de adaptación en

las distintas dimensiones de afrontamiento eficaz, autoestima, integración social y bienestar espiritual. Las investigadoras concluyen que la población investigada en Argentina está logrando adaptarse psicológicamente a la enfermedad, a pesar del estrés que la misma les genera en los múltiples aspectos de su vida.

En síntesis, teniendo en cuenta que la etapa adolescente es un momento conflictivo y sumamente crucial en el desarrollo del individuo, es necesario investigar y ahondar en los conocimientos que se tienen sobre el impacto psicológico que tiene el diagnóstico de una enfermedad genética y su adaptación en esta etapa tan importante. Conocer cuáles son los posibles factores que facilitan la adaptación y promueven el bienestar en el adolescente es fundamental para poder intervenir y ayudar en dicho proceso. Son pocas las investigaciones que han aportado información sobre la aceptación y adaptación de los adolescentes a una enfermedad crónica (Erskine, 2011; Lopez et al., 2008; Müller-Kagi et al, 2014; Turiff et al, 2015). Y, específicamente, la investigación en el ámbito de las enfermedades genéticas centradas en el adolescente en Argentina se encuentra aún en sus comienzos (Ortega & Vázquez, 2018). Un dato relevante, coincidente tanto en el área de las enfermedades crónicas como en el de las enfermedades genéticas, es que parece que la adaptación de los niños se da en paralelo a la adaptación de los padres, en específico, la de la madre (Biesecker & Erby, 2008; Lopez et al., 2008; Thompson et al., 1993).

### **3. MÉTODO**

Se trata de un estudio cuantitativo de diseño no experimental, correlacional, de corte transversal.

#### **3.1 Descripción de la Muestra**

La selección de la muestra fue no probabilística, por conveniencia. El universo de estudios fueron los adolescentes y sus madres que atienden el servicio de genética. Los participantes del estudio fueron adolescentes y pre-adolescentes entre 7 y 18 años en estudios o diagnosticados con una enfermedad genética frecuente o poco frecuente y sus respectivas madres, residentes en Argentina. Quedaron excluidos del estudio aquellos adolescentes que presentaran un grado de retraso cognitivo que les impidiese responder el cuestionario.

El número total de la muestra fue de 38 casos: 38 adolescentes y sus respectivas madres. En cuanto a los adolescentes, el 66% de los participantes es de género masculino, y el 34% de género femenino. La media de edad de los mismos es de 12,8 años (DE 3.01), siendo la edad mínima de 7 años y la edad máxima de 18 años. En cuanto a las madres, la media de edad de las mismas es de 42,13 años (DE 7,17), siendo la edad mínima de 28 años y la edad máxima de 56 años. Respecto al lugar de residencia de la muestra, el 78,9% reside en la Provincia de Buenos Aires, un 15,8% en Capital Federal y el restante 5,3% reside en otras provincias.

#### **3.2 Procedimientos para la recolección de datos**

Los datos analizados en la investigación corresponden a una muestra recabada entre 2018 – 2019 en el contexto del proyecto de investigación *Asesoramiento genético: análisis de su impacto psicológico en adolescentes y adultos diagnosticados con enfermedades genéticas en Argentina*, realizado por la Lic. Javiera Ortega, Becaria de investigación en el Centro de Investigaciones en Psicología y Psicopedagogía de la Universidad Católica Argentina.

Los casos fueron relevados en la sección genética médica del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Los instrumentos se administraron de forma presencial, guiada por el investigador. Las madres se encontraban presentes cuando los adolescentes respondían a la PAS, y viceversa, los adolescentes estaban presentes cuando las madres respondían a las preguntas de la escala. En cuanto a los datos

sociodemográficos del adolescente, se priorizó que respondiera el mismo y solo se acudió a la madre cuando este no pudo responder algún dato específico.

### **3.2.1 Técnicas para la Recolección de Datos**

El protocolo que se administró consistió en un consentimiento informado, un cuestionario de datos sociodemográficos y la *Psychological Adaptation Scale*.

En el cuestionario sociodemográfico se indagaron los datos personales del adolescente y de su madre, a través de la *Escala Argentina de Marketing (2010)*. Dichos datos consistían en: la edad, el sexo del adolescente y su diagnóstico, nivel de instrucción de los padres, situación laboral de los mismos, edad y sexo.

La escala *Psychological Adaptation Scale (PAS)* se utilizó para medir el nivel de adaptación psicológica a la enfermedad en el adolescente y en su madre. Este instrumento fue diseñado para ver la extensión o el alcance de la adaptación en un momento determinado en el tiempo (Biesecker, 2013). Está compuesto por 15 ítems con 5 opciones de respuesta tipo likert que componen cuatro sub-escalas, cada una de las cuales representa un dominio del concepto de adaptación, siendo estos: afrontamiento eficaz, autoestima, bienestar espiritual o existencial, e integración social. Dicha escala tiene un puntaje de corte de 3, es decir, quienes puntúan por encima de 3 presentan una buena adaptación a la enfermedad.

### **3.3 Análisis de Datos**

El análisis de datos cuantitativos obtenidos a partir de la escala PAS fueron procesados a través del SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) Statistics-21. Con el propósito de describir las características de la muestra y los niveles de adaptación psicológica alcanzados se realizó un análisis descriptivo de las variables, presentados en medias, desvíos estándar y frecuencias. Asimismo, para cumplir con el tercer objetivo específico se utilizó el coeficiente de correlación de *rho* de Spearman y para el cuarto objetivo específico se realizó la prueba U de Mann-Whitney para muestras independientes.

## **4. RESULTADOS**

### **4.1 Características de la muestra**

La muestra total está compuesta por 38 casos: 38 adolescentes y 38 madres.

En cuanto a las características de los adolescentes presentes en esta muestra, se puede mencionar, en primer lugar, que la media de edad de los mismos es de 12,8 años (DE 3.01), siendo la edad mínima de 7 años y la edad máxima de 18 años. En segundo lugar, con respecto al sexo de los mismos, se pudo observar que el 66% de los participantes es masculino, mientras que el 34% es femenino. En cuanto a la escolaridad, un 50% de los adolescentes atiende a una escuela secundaria normal, un 42,1 % a una escuela primaria normal y solo un 5,3% (dos adolescentes) atiende a una escuela secundaria especial y un 2,6% (un adolescente) se encuentra comenzando sus estudios universitarios. A su vez, el 78,9% reside en la Provincia de Buenos Aires, un 15,8% en Capital Federal y el restante 5,3% reside en otras provincias. Con respecto a la edad del diagnóstico o de detección de sintomatología, la edad media en que se logró un diagnóstico o se detectaron síntomas es de 5,66 años (DE 5,11), siendo la edad más temprana al nacimiento (0 años) y la edad más tardía a los 16 años. Finalmente, la cantidad de consultas al servicio de genética a las que los adolescentes han atendido varía desde 1 consulta a 20 consultas, siendo la media de 5,39 consultas (DE 4.56).

En cuanto a las características de las madres de estos adolescentes, se pudo observar que la media de edad de las mismas es de 42,13 años (DE 7,17), siendo la edad mínima 28 años y la edad máxima 56 años. Respecto al nivel de educación alcanzado por dichas madres el 28,9% cuenta con el secundario completo, el 23,7% con secundario incompleto y otro 23,7% con primario completo. En cuanto al resto de la muestra, un 13,2% ha finalizado sus estudios terciarios, un 5,3% cuenta con estudios universitarios incompletos, un 2,6% (una madre) ha completado sus estudios universitarios y otro 2,6% no tiene ningún tipo de estudios.

### **4.2 Adaptación Psicológica**

En lo que refiere a la variable de adaptación psicológica, se halló que la media de la misma en los adolescentes es de 3,96 (DE 0,84) y que la media en las madres es de 4,69 (DE 0,32).

Además, dentro de la variable hay cuatro dimensiones que la componen: afrontamiento eficaz, autoestima, integración social y bienestar espiritual. Las medias obtenidas tanto por las madres como por los adolescentes pueden verse en la *tabla 1*.

**Tabla 1: Niveles obtenidos en las dimensiones de adaptación psicológica**

	Afrontamiento eficaz		Autoestima		Integración social		Bienestar espiritual	
	M	DE	M	DE	M	DE	M	DE
<b>Madre</b>	4.53	0.63	4.67	0.36	4.69	0.82	4.91	0.29
<b>Adolescente</b>	3.78	0.86	3.94	0.97	4.07	1.16	4.14	1.1

### **4.3 Asociación y diferencias en la adaptación psicológica de madres y adolescentes**

A manera de respuesta al tercer objetivo específico de este trabajo, se encontró que existen valores de correlación, estadísticamente significativos, entre la adaptación psicológica de los adolescentes y la adaptación psicológica de sus madres ( $Rho=0.332$ ,  $p=0.042$ ). Esta relación es directamente proporcional, es decir, a mayor adaptación psicológica alcanzada por las madres, mayor adaptación psicológica lograda por los adolescentes. Además, también se halló que la adaptación psicológica del adolescente y su integración social se asocian de manera positiva a la dimensión de autoestima de la madre ( $Rho= 0.372$ ,  $p=0.022$ ;  $Rho= 0.362$ ,  $p=0.026$ ). De manera que a mayor autoestima de la madre, mayor adaptación psicológica del adolescente y mayor integración social.

En cuanto al cuarto y último objetivo específico de esta investigación, se encontró que existen diferencias estadísticamente significativas en la adaptación psicológica general del adolescente respecto de la adaptación general de su madre, y también en las cuatro dimensiones: afrontamiento, autoestima, integración social y bienestar espiritual. Es decir, las madres muestran niveles más altos de adaptación en comparación a los adolescentes (*ver tabla 2*).

**Tabla 2. Diferencias en adaptación general y dimensiones entre adolescentes y sus madres (puntajes brutos), (prueba U de Mann-Whitney para muestras independientes).**

	Adaptación general	Afrontamiento eficaz	Autoestima	Integración social	Bienestar espiritual
	M	M	M	M	M
Madre	70,29	18,13	23,34	14,08	14,74
Adolescente	59,47	15,13	19,71	12,21	12,42

*El nivel de significación es de 0,05.*

## 5. DISCUSIÓN, RECOMENDACIONES Y CONCLUSIONES

### 5.1 Discusión

En el presente trabajo se buscó conocer los niveles de adaptación psicológica al diagnóstico de una enfermedad genética, o al riesgo de padecer una enfermedad, en los adolescentes y sus respectivas madres, así como también analizar si existe asociación entre ambas e identificar si existen diferencias entre los niveles alcanzados por cada uno de los grupos. Se postuló como hipótesis que hay una asociación positiva entre las adaptaciones psicológicas de las madres y los adolescentes y, también, que existen diferencias entre ambas.

En primer lugar en referencia al primer objetivo específico planteado, concerniente a describir los niveles de adaptación psicológica general y de sus dimensiones en los adolescentes, teniendo en cuenta que el puntaje de corte de la escala PAS es de 3, se hallaron adecuados niveles de adaptación general (M 3,96, DE 0,84), así como también buenos niveles en las diferentes dimensiones. Si bien dichas dimensiones puntuaron de manera semejante, se puede observar que las dimensiones de bienestar espiritual (M 4,14, DE 1,10) e integración social (M 4,07, DE 1,16) fueron las que obtuvieron un mejor nivel, en comparación a las dimensiones de afrontamiento eficaz (M 3,78, DE 0,86) y autoestima (M 3,94, DE 0,97), que fueron las que puntuaron más bajo. Esto indicaría que los adolescentes de la muestra logran, en mejor medida, responder a cuestiones de búsqueda de significado acerca de la causa de su propia enfermedad o sintomatología, lo cual los lleva a alcanzar un buen nivel de bienestar espiritual, y, asimismo se sienten apoyados e integrados por su círculo social. Cabe destacar que es positivo que los adolescentes puntúen alto en la dimensión de integración social, debido al período evolutivo en el cual se encuentran, en donde tener sentimientos de pertenencia, sentirse apoyados e incluidos socialmente cobra suma importancia, y surge como uno de los deseos principales de los adolescentes con enfermedades genéticas (Erskine, 2011; Müller-Kagi et al., 2014; Waldboth et al, 2016). Por otro lado y en menor medida, dichos adolescentes perciben que tienen la capacidad de alcanzar determinados objetivos que se propongan y afrontar de cierta manera exitosa una situación dada (afrontamiento eficaz), así como también poseen una percepción positiva general de su propio valor e importancia (autoestima).

Estos resultados de adaptación psicológica coinciden con distintos autores que plantean que muchos individuos y sus familiares pueden y saben manejar el estrés que provoca el diagnóstico de cualquier enfermedad que amenaza su salud (Biesecker &

Erby, 2008). Además, también es coincidente con investigaciones sobre adaptación psicológica (PAS) realizadas en individuos adolescentes y adultos con el Síndrome de Klinefelter (Turiff et al., 2015), quienes presentaron buenos niveles de adaptación (M 3,33, DE 0,99); y también se asemejan a los hallados en el estudio realizado por Ortega y Vázquez (2018) en Argentina en población adolescente y adulta con enfermedades genéticas, el cual evidencia niveles elevados de adaptación psicológica, con una media de 4,18 (DE 0,951).

En cuanto al segundo objetivo específico de este trabajo, el mismo refiere a describir los niveles de adaptación psicológica y sus dimensiones en las madres de los adolescentes con enfermedades genéticas. Las mismas obtuvieron niveles altos de adaptación general (M 4,69, DE 0,32), al igual que niveles altos en las distintas dimensiones. Respecto a ellas, se puede observar que la dimensión en la cual las madres mejor puntuaron fue la de bienestar espiritual (M 4,91, DE 0,29), siendo la dimensión de afrontamiento eficaz la que puntuaron más bajo (M 4,53, DE 0,63). Es relevante destacar, también, que todas las dimensiones obtuvieron un puntaje por encima de 4,50, teniendo en cuenta que el mayor puntaje posible que se puede obtener es de 5, lo cual describe una población que, al momento de la evaluación, ha logrado adaptarse psicológicamente al diagnóstico de su hijo adolescente de una manera óptima en sus múltiples aspectos. Esto indicaría, por un lado, que las madres pudieron reinsertarse en su vida social, lo cual les permite sentirse apoyadas y sostenidas por sus vínculos y que sus relaciones son significativas. Asimismo, que han tenido la capacidad de restaurar y fortalecer su autoestima, logrando sentirse más cómodas con quienes son, volviéndose mejores personas y más fuertes. De la misma manera, el nivel alto en la dimensión de afrontamiento eficaz demuestra que, frente a la desestabilización que implica recibir el diagnóstico de una enfermedad en un hijo y que lleva a los padres a sentirse fuera de control (Taylor citado en Biesecker & Erby, 2008), las madres han tenido la posibilidad de recuperar dicho control sobre la propia vida, empleando estrategias de afrontamiento eficaces.

Por otro lado, respecto al altísimo nivel alcanzado en la dimensión de bienestar espiritual, indicaría que las madres han puesto énfasis en lograr entender por qué le ocurrió esto a su hijo/a, intentando hallar una causa explicativa así como un significado existencial a la enfermedad de su hijo/a. Dicho resultado es coincidente con la Teoría de Adaptación Cognitiva de Taylor (1983 citado en Biesecker & Erby, 2008), quien advierte que esta es una de las tareas más tempranas en el proceso de

adaptación: habrá sido lo primero a lo que se avocaron las madres de la muestra cuando recibieron por primera vez la noticia de que algo le sucedía a su hijo/a y han logrado, a lo largo del tiempo, atribuir un significado existencial a la condición presente en su familia. Por tanto, sienten que les ayudó a aprender que su vida tiene sentido, que les brindó un mayor aprecio por la vida y que han podido desarrollar un sentido más profundo del propósito de la vida.

En lo que refiere al tercer objetivo específico, el cual buscó analizar si existe asociación en los niveles de adaptación psicológica alcanzados por los adolescentes y los niveles alcanzados por las madres, se encontró que ambas variables están asociadas de manera positiva y es estadísticamente significativa ( $Rho=0,332$ ,  $p=0,042$ ). Esto indica que si las madres logran un buen nivel de adaptación a la enfermedad de sus hijos, contribuyen de manera positiva en los niveles de adaptación de los adolescentes a su propia enfermedad y viceversa, corroborando la hipótesis planteada en el presente trabajo. Dicho resultado coincide con diversos autores que establecen que la adaptación de los niños se da en paralelo, y se modifican mutuamente, a la adaptación de los padres, en específico de la madre (Biesecker & Erby, 2008; Lopez et al., 2008; Thompson et al., 1993). Más aún, el análisis de asociación también arroja que la adaptación psicológica del adolescente y su dimensión de integración social se asocian de manera positiva, y estadísticamente significativa, con la dimensión de autoestima de la madre (Adaptación:  $Rho=0,372$ ,  $p=0,022$ ; Int. Social:  $Rho=0,362$ ,  $p=0,026$ ). Esto revela que si las madres logran restablecer y fortalecer su autoestima, su autopercepción general de valor e importancia, los adolescentes también obtienen niveles favorecedores de adaptación general, colaborando hacia un bienestar general, e igualmente estará beneficiada su inserción social, es decir, su capacidad de buscar apoyo y contención y de poder compartir sus experiencias respecto de la enfermedad con otros seres significativos: poder afrontar en compañía los altibajos del tratamiento, síntomas y más y no retraerse socialmente.

En última instancia, respecto del cuarto objetivo específico, el cual se enfocó en identificar si existen diferencias entre los adolescentes que tienen una enfermedad y sus madres en la adaptación general y sus dimensiones, se halló que efectivamente existen diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos, corroborando la hipótesis planteada en este trabajo. Dichas diferencias muestran que las madres alcanzaron niveles más altos de adaptación general y mejores niveles en las diferentes

dimensiones que los adolescentes. Esto enseña que las madres han logrado adaptarse más efectivamente al diagnóstico de sus hijos adolescentes que los adolescentes en sí mismos.

Considerando todo el presente trabajo, se puede observar que la población estudiada, tanto madres como adolescentes, han logrado buenos niveles de adaptación psicológica a la enfermedad o a la sintomatología emergente, así como también adecuados niveles en las diferentes dimensiones: afrontamiento eficaz, autoestima, integración social y bienestar espiritual. A su vez, se halló asociación positiva entre la adaptación de los adolescentes y la de sus madres y diferencias en los niveles alcanzados por ambos, siendo las madres las que mejor adaptadas se encontraban a la hora de la toma. Por tanto, las hipótesis planteadas al principio de la investigación y que fueron guías del trabajo, han sido corroboradas.

Entonces, teniendo en cuenta que a medida que los individuos se adaptan adecuadamente a vivir con una condición genética, logran gradualmente mejorar su calidad de vida (Cohen & Biesecker, 2010), se sostiene la gran importancia que tiene el ofrecer asistencia psicológica mediante asesoramiento genético a las familias afectadas para que puedan lograr alcanzar y mantener buenos niveles de adaptación a la enfermedad y su sintomatología y así poder gozar de una buena calidad de vida a pesar de las dificultades causadas por la condición presente. Debido a la asociación positiva entre la adaptación de los adolescentes respecto de la adaptación de las madres, parece imprescindible el trabajo con toda la familia, a modo de favorecer y fomentar la fortaleza familiar y los recursos disponibles para afrontar la situación, ya que esto beneficiará tanto al individuo afectado como a sus progenitores.

Sin embargo, otra conclusión que se desprende de los resultados obtenidos y del trabajo de campo realizado, refiere a que, si bien el enfoque familiar es importante, es necesario virar, también, hacia un enfoque individual del adolescente. Los resultados muestran que las madres se encuentran mejor adaptadas que sus hijos adolescentes y, además, el trabajo de campo permitió observar que durante las consultas al servicio de genética se atendió, por parte del genetista, de manera escueta la experiencia del adolescente con su enfermedad o sintomatología, enfocándose más bien en los aspectos biológicos y en lo reportado por las madres, lo cual sugiere la importancia de ocuparse de los aspectos psico-sociales de los adolescentes en específico, para que logren aumentar sus niveles de adaptación. Investigaciones previas apoyan esto, al encontrar que resulta importante para los adolescentes y su adherencia al tratamiento

tener una buena relación con los médicos tratantes, que ellos los consideren socios competentes para tomar decisiones respecto al tratamiento y tener una buena comunicación de información acerca de la enfermedad (Müller-Kagi et al., 2014).

## **5.2 Limitaciones**

La naturaleza transversal de este estudio permitió medir la variable de adaptación psicológica de los adolescentes y sus madres en un punto determinado en el tiempo. Por tanto, esto permitió arribar a conclusiones correspondientes a su asociación, pero no permite observar relaciones temporales entre las mismas ni tampoco la relación causal.

A su vez, los resultados de este estudio no pueden ser generalizados a toda la población adolescente de Argentina que tiene una enfermedad genética o está en el proceso de diagnóstico, sino que son resultados válidos para la muestra estudiada debido a la poca cantidad de casos evaluados. Además, este estudio no permite saber los niveles de adaptación de los adolescentes con enfermedades genéticas que cursan con retraso madurativo, ni tampoco los niveles de sus respectivas madres, por tanto, dicha población queda vacante de información.

## **5.3 Conclusiones**

A manera de revisión de lo planteado en la presente investigación, se han esbozado algunas conclusiones.

En primer lugar, los adolescentes han alcanzado buenos niveles de adaptación psicológica general, así como también adecuados niveles en sus dimensiones de afrontamiento eficaz, autoestima, integración social y bienestar espiritual. Estos resultados, coincidentes con investigaciones previas, muestran que, si bien los participantes se encuentran adaptados, se debe seguir trabajando en su asistencia psicológica para ayudarlos a lograr una mayor adaptación y, por ende, un mayor bienestar general.

En segundo lugar, las madres obtuvieron altos niveles de adaptación general y óptimos niveles en las distintas dimensiones. Estos resultados, de carácter positivo, permiten entender en qué punto se encuentra la población materna de la muestra.

Por otro lado, existen niveles estadísticamente significativos de correlación entre la adaptación psicológica del adolescente y la adaptación de la madre. Es decir, que un buen nivel de adaptación de la madre, favorecerá un buen nivel de adaptación en el

adolescente, y viceversa. Además, existen niveles estadísticamente significativos de correlación entre la dimensión de autoestima de la madre y la adaptación general del adolescente y su dimensión de integración social. Esto indica que la percepción general de estima, valor e importancia que las madres tengan de sí mismas influye en la adaptación del adolescente y en su capacidad para vincularse con y apoyarse en las personas significativas que lo rodean.

En cuarto lugar, existen diferencias estadísticamente significativas entre los niveles de adaptación de las madres y los niveles de adaptación de los adolescentes, así como también existen diferencias entre los niveles de las distintas dimensiones de los dos grupos. Los resultados arrojan que las madres muestran niveles más altos de adaptación que los adolescentes. Se entiende a partir de esto que si bien los adolescentes se encuentran adaptados, es necesario enfocar la atención en ellos y en su experiencia subjetiva respecto a vivir con una enfermedad genética, para favorecer una mejor adaptación a la misma y una mejor calidad de vida.

En última instancia, surge la necesidad de asistir psicológica y socialmente a las familias afectadas mediante un asesoramiento genético integral, orientado a las dificultades de cada grupo familiar, con intención de favorecer su bienestar y de detectar aquellos individuos que se encuentren en riesgo de una mala adaptación a la enfermedad. También, con miras de lograr adolescentes autónomos e independientes, con una autopercepción de importancia y valor, que logren generar vínculos sociales fuertes y sanos con sus familias y pares, y puedan encontrar un significado existencial a su enfermedad, se debe brindarles un espacio propio en el cual ellos puedan comprender las implicancias de su condición, decidir juntos con los médicos tratantes aspectos del tratamiento que sean benévolos con su vida diaria, y, asimismo, puedan expresar sus experiencias e inquietudes y sentirse escuchados y apoyados a cada momento del trayecto.

### **5.3 Recomendaciones**

Como se ha sugerido al comienzo de la investigación, profundizar en los aspectos psico-sociales de los individuos adolescentes que viven día a día con una enfermedad genética y sus familiares resulta de particular interés y se presenta como algo necesario, debido a la complejidad de la temática, de la vulnerabilidad de la población afectada y la escasa investigación realizada en la población Argentina. Por tanto, sería importante seguir trabajando en esta línea de investigación, en miras de comprender

más ampliamente las variables que afectan a la adaptación psicológica a la enfermedad, para poder adaptar los recursos disponibles a las necesidades de los pacientes, así como crear nuevos dispositivos que propicien el bienestar general de dicha población.

Asimismo, para futuros estudios, sería interesante realizar entrevistas cualitativas a los adolescentes, con la intención de ahondar en su experiencia subjetiva respecto de tener una enfermedad genética o de tener sintomatología sin poseer un diagnóstico preciso, con el propósito de lograr comprender de manera más profunda el fenómeno y los emergentes cruciales de su situación. De esta manera se colaborará a acercar la asistencia brindada por los servicios de genética a las necesidades específicas de dicha población, con ánimos de conseguir promocionar un tránsito adolescente saludable y positivo.

## 6. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Aberastury, A., & Knobel, M. (1970). *La adolescencia normal. Un enfoque psicoanalítico*. Buenos Aires, Argentina: Editorial Paidós.
- Austin, J.C., & Honer, W.G. (2004). The potential impact of genetic counseling for mental illness: mini review. *Clinical genetics*, 67, 134-142.
- Austin, J. C., Semaka, A. & Hadjipavlou, G. (2014). Conceptualizing Genetic Counseling as Psychotherapy in the Era of Genomic Medicine. *Journal of Genetic Counseling*, 23(6), 903-909.
- Biesecker, B. B. (2001). Goals of genetic counseling: mini review. *Clinical genetics*, 60, 232-330.
- Biesecker, B. B., & Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: a mini review. *Clinical genetics*, 74(5), 401-407.
- Biesecker BB., Erby LH., Woolford S., Adcock JY., Cohen JS., Lamb A., Lewis KV., Truitt M., Turriff A. & Reeve BB. (2013). Development and validation of the Psychological Adaptation Scale (PAS): Use in six studies of adaptation to a health condition or risk. *Patient Educ Couns*. 93(2).
- Casier, A., Goubert, L., Gebhardt, W.A., De Baets, F., Van Aken, S., Matthys, D. et al. (2013). Acceptance, well-being and goals in adolescents with chronic illness: a daily process analysis. *Psychology & Health*, 28(11), 1337-1351.
- Cohen, J. S., & Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(5), 1136-1156.
- Eiser, C. (1990). *Chronic Childhood Disease. An Introduction to Psychological Theory and Research*. Cambridge, Inglaterra: Cambridge University Press.
- Erikson, E.H. (1950). *Infancia y Sociedad*. Buenos Aires, Ediciones Hormé, 1983.
- Erskine, R. (2011). Adolescent boys with sickle cell disease: A qualitative study. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 17 (1), 17-31.
- Evans, C. (2006). *Genetic counselling: a psychological approach*: Cambridge University Press.
- Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF] (2018). *Informe: Las enfermedades poco frecuentes en Argentina*. Recuperado el 10 de Mayo de 2018, de [http://fadepof.org.ar/downloads/Informe\\_EPOF\\_ARG\\_FADEPOF\\_2018\\_final.pdf](http://fadepof.org.ar/downloads/Informe_EPOF_ARG_FADEPOF_2018_final.pdf).

- Fernández Mouján, O. (1972). *Abordaje teórico y clínico del adolescente*. Buenos Aires, Argentina: Ediciones Nueva Visión.
- Griffa, M.C. & Moreno, J.E. (2015). *Claves para una psicología del Desarrollo: adolescencia, adultez, vejez*. (1ª ed., Vol II). Buenos Aires, Argentina: Lugar Editorial.
- Lopez, W.L., Mullins, L.L., Wolfe-Christensen, C., & Bourdeau, T. (2008). The relation between parental psychological distress and adolescent anxiety in youths with chronic illnesses: the mediating effect of perceived child vulnerability. *Children's Health Care*, 37, 171-182.
- Müller-Kagi, E., Albisetti, M. & Koppitz, A. L. (2014). Adherence to treatment in adolescents with haemophilia: a qualitative study. *The Journal of Haemophilia Practice*, 1 (2), 15-20.
- Obiols, G. A. & Obiols, S. (1993). *Adolescencia, posmodernidad y escuela secundaria*. Buenos Aires, Argentina: Kapelusz.
- Organización Mundial de la Salud [OMS] (s.f.). *Salud de la madre, el recién nacido, del niño y del adolescente: Desarrollo en la adolescencia*. Recuperado el 10 de Mayo de 2018, de [http://www.who.int/maternal\\_child\\_adolescent/topics/adolescence/dev/es/](http://www.who.int/maternal_child_adolescent/topics/adolescence/dev/es/) .
- Ortega, J. & Vázquez, N. (2018). Adaptación Psicológica en Adolescentes y Adultos con Enfermedades Genéticas: Estudio Preliminar en 48 casos. *Memorias del Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología, XXV Jornadas de Investigación y XIV Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR*.
- Penchaszadeh, V.B. (1993). Genética y Salud Pública. *Bol of Sanit Panam*, 115(1), 1-11.
- Santrock, J. W. (2006). *Psicología del desarrollo. El ciclo vital*. (Décima edición). España: Mc Graw Hill/Interamericana de España.
- Shahar, G. & Lerman, S.F. (2013). The personification of chronic physical illness: its role in adjustment and implications for psychotherapy integration. *Journal of Psychotherapy Integration*, 23(1), 49-58.
- Shiloh, S. (1996). Genetic counseling: A developing area of interest for psychologists. *Professional Psychology: Research and Practice*, 27(5), 475-486.
- Thompson, R. J., Gil, K. M., Burbach, D. J., Keith, B. R. & Kinney, T. R. (1993). Role of Child and Maternal Processes in the Psychological Adjustment of

- Children With Sickle Cell Disease. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 61 (3), 468-474.
- Turiff, A., Levy, H. P. & Biesecker, B. (2015). Factors associated with adaptation to Klinefelter syndrome: The experience of adolescents and adults. *Journal of Patient Education and Counseling*, 98 (1), 90-95.
- Urribarri, R. (1999). Descorriendo el velo. Sobre el Trabajo de la Latencia. *Revista de Psicoanálisis*, LVI (1), 133-170.
- Vázquez, Natalia (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* [en línea]. Tesis de Doctorado en Psicología. Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Registro disponible en: <http://bibliotecadigital.uca.edu.ar/greenstone/cgi-bin/library.cgi?a=d&c=tesis&d=problemas-comportamentales-emocionales>  
[Fecha de consulta: 05/07/2019]
- Von der Lippe, C., Diese, P. S. & Feragen, K. B (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758-773.
- Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R. & Metcalfe, A. (2016). Living a normal life in an extraordinary way: A systematic review investigating experiences of families of young people's transition into adulthood when affected by a genetic and chronic childhood condition. *International Journal of Nursing Studies*, 62, 44-59.
- Yanes, T., Humphreys, L., McInerney-Leo, A. & Biesecker, B. (2017). Factors Associated with Parental Adaptation to Children with an Undiagnosed Medical Condition. *Journal of Genetic Counseling*, 26 (4), 829-840.