

Asesoramiento genético realizado a discapacitados auditivos de provincia La Habana

Escuela Latinoamericana de Medicina

Yudelmis Álvarez Gavilán, Estela Morales Peralta, Pablo Sánchez González, Johanna Castillo Nuñez

E-mail: yag1982@elacm.sld.cu

RESUMEN

El presente trabajo tuvo como objetivo caracterizar el asesoramiento genético realizado a discapacitados auditivos de provincia La Habana para perfeccionar este proceso. Estudio descriptivo realizado en discapacitados auditivos que cursaban la enseñanza especializada en la Escuela Especial Provincial de sordos e hipoacúsicos "26 de Julio", municipio de Guanajay, provincia La Habana, durante el curso escolar 2008-2009. Se brindó un asesoramiento genético detallado a los niños y sus familiares, empleando el interrogatorio y la revisión de historias clínicas para describir los hallazgos encontrados. La eficacia del asesoramiento genético a los discapacitados resultó ser mayor después del año 2002. Se demostró que mientras más temprano comenzó la atención al discapacitado mejor fue su desarrollo psicopedagógico, integración social e instauración del lenguaje del niño. Después del perfeccionamiento del programa de atención a discapacitados hubo una gran mejoría en el servicio de asesoramiento brindado a estos. Aunque es importante continuar este perfeccionamiento para evitar deficiencias tales como la discriminación y el enfoque directivo de este proceso.

Palabras clave: Asesoramiento genético, sordera.

INTRODUCCIÓN

El asesoramiento genético (AG), mal llamado consejo genético consiste en ofrecer la información médica y científica disponible a aquellas personas afectadas por una enfermedad o con riesgo de padecer o transmitir una determinada enfermedad a su descendencia, incluyendo las posibles medidas para tratar o retrasar los síntomas de la enfermedad y evitar la transmisión de la misma. El genetista no aconseja al paciente, le ofrece la información disponible para que éste decida (1, 2).

Los profesionales que brindan asesoramiento en genética son personas que han seguido estudios especializados y tienen un certificado de asesor en genética o son médicos y enfermeros con formación especial en el tema.

Para lograr la adecuada comunicación es imprescindible que los métodos sean sencillos y sin tecnicismos, donde prime la autonomía de los pacientes manteniendo la equidad y la beneficencia teniendo en cuenta la psicodinámica del proceso de enfrentamiento del asesorado. Debe ser con suficiente tiempo y privacidad y tiene que quedar claro que la persona haya comprendido lo que se le explicó, teniendo en cuenta el manejo individualizado, la evaluación psicosocial, el seguimiento y apoyo, y la confección de un documento escrito con todos los datos de interés de los asesorados (3-6).

Objetivo: Caracterizar el asesoramiento genético realizado a discapacitados auditivos de provincia Habana para perfeccionar este proceso.

SUJETOS Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo de casos en un grupo de discapacitados auditivos, que cursaban la enseñanza especializada en la Escuela Especial Provincial de sordos e hipoacúsicos "26 de Julio", municipio Guanajay, provincia La Habana, durante el curso escolar 2008-2009, con la anuencia previa del Ministerio de Educación de Cuba y previa solicitud del consentimiento de los padres de los niños aprobando su participación en dicho estudio, cuyos objetivos

fueron explicados de modo detallado (consentimiento informado), resaltando como objeto de esta investigación la ejecución de un asesoramiento genético adecuado, con el derecho a contar con los servicios brindados de por vida y de ser informados periódicamente sobre los avances científicos que obtenga el país en este campo.

Criterios de inclusión-exclusión: Se incluyeron todos los niños sordos e hipoacúsicos matriculados en el centro de estudio y los familiares que desearon participar en la investigación.

El grupo de estudio estuvo constituido por un total de 30 niños matriculados en esta escuela.

Se aplicó una entrevista a los padres de los discapacitados en la que se recogieron datos de interés, tanto personales como familiares, con el fin de informarles a los padres y familiares todos los datos actuales sobre la convivencia con personas sordas mejorando su integración a la sociedad. También se revisaron las historias clínicas de todos los estudiantes de la escuela, para complementar la información aplicada durante los encuentros de asesoramiento genético.

Variables evaluadas: a) Edad del discapacitado en años cumplidos; b) Edad de inicio de atención especializada al discapacitado; c) Criterios del Centro de Diagnóstico y Orientación al discapacitado en cuanto al desarrollo psicopedagógico, integración social e instauración del lenguaje del niño, clasificados en excelente, bueno, regular o mal; d) Localidad donde vive, urbana o rural; e) Nivel de escolaridad y preocupación familiar, clasificados en excelente, bueno, regular o mal; f) Propósito que persigue el asesorado al solicitar el servicio de asesoramiento genético.

RESULTADOS

Durante este estudio se analizó mediante las opiniones de los familiares la eficacia del proceso de asesoramiento genético recibido y se encontraron diferencias entre los 18 niños nacidos antes del 2002 y 12 niños nacidos durante o después de este año. Del grupo de 18 discapacitados, 10 recibieron asesoramiento genético por primera vez durante el presente trabajo, el resto ya había contado con este servicio aunque no desde el nacimiento, sin embargo todos los nacidos durante o después del 2002 ya habían recibido este servicio y con una buena calidad referida (figura 1).

De los discapacitados estudiados, 13 presentaron sordera neurosensorial bilateral profunda. En este grupo se estableció una relación entre edad de inicio de atención especializada al discapacitado y a su familiares, con los criterios del Centro de Diagnóstico y Orientación al discapacitado en cuanto al desarrollo psicopedagógico, integración social e instauración del lenguaje del niño, clasificados en excelente, bueno, regular o mal, valorados en una escala de 0 a 100%, lo cual mostró una relación directa entre ambos aspectos, mientras más temprano comenzó la atención al discapacitado mejor fue su desarrollo psicopedagógico, integración social e instauración del lenguaje del niño (figura 2).

Los 10 discapacitados que presentaron sordera severa neurosensorial bilateral, fueron diagnosticados como sordos e hipoacúsicos entre los cuatro y los 18 meses, tres de ellos mostraron una mejor integración a la sociedad y una mejor articulación del lenguaje que el resto de este grupo. Los hipoacúsicos con sordera moderada, a pesar de ser diagnosticados más tardíamente presentaron mejor desarrollo del vocabulario debido a que su condición auditiva es más favorable que en el resto de los estudiantes.

Al analizar la distribución demográfica de las viviendas de los 30 discapacitados se encontraron que 17 viven en zonas rurales y 13 en zonas urbanas, no habiendo diferencias en la oferta de servicios de asesoramiento genético en las diversas áreas. Lo que si mostró diferencias fue la relación entre el nivel de escolaridad y preocupación familiar con la facilidad de aprendizaje y desarrollo social del sordo o hipoacúsico. Los resultados de esta investigación denotan una relación directamente proporcional, mientras más preocupado y preparado educacionalmente están los familiares, mejores son los logros que alcanza el discapacitado auditivo y mejor es su calidad de vida (tabla 1).

En cuanto a la razón por la cual se solicita el servicio de asesoramiento genético, de las 30 familias incluidas en el estudio, 28 tenían como propósito del servicio de genética mejorar la inclusión del discapacitado a la sociedad, mejorar su calidad de vida, evitar el nacimiento de otro sordo o hipoacúsico en la familia y lograr que el discapacitado se comunique con el resto de las personas a través del lenguaje oral. Las dos familias restantes con presencia de madre y padre sordos pretendían con este servicio mejorar la convivencia con el resto de su familia y con la sociedad haciendo valer su derecho de conservar el lenguaje de señas, que se entienda que ellos no son enfermos, y para ellos el riesgo de descendencia afectada lo constituye el tener un hijo oralista, ya que la mayoría de los oyentes somos totalmente analfabetos para el lenguaje de señas, así que estos últimos solicitaron este servicio para que se les ayude a vivir en una sociedad donde se respeten sus particularidades, su idiosincrasia, sin ser discriminados por los oyentes.

DISCUSIÓN

Al comparar los resultados obtenidos en cuanto a la eficacia del asesoramiento genético recibido en las familias de los discapacitados esta incrementó después del año 2002, fecha en la cual se realizó un perfeccionamiento del

programa de atención a discapacitados y se incrementó el número de profesionales de la salud que se prepararon en el Centro Nacional de Genética Médica para brindar este servicio a la población con la máxima eficiencia posible (7). Los resultados de esta investigación coinciden con los encontrados por varios autores que refieren que el diagnóstico temprano de la hipoacusia neurosensorial infantil no es tarea fácil. Pero su importancia reside en que si dicho déficit no es diagnosticado y tratado oportunamente en los primeros años de vida, genera alteraciones en el desarrollo lingüístico, intelectual y social del niño, ya que en los primeros meses de vida, si llega estímulo, la corteza cerebral se desarrolla, si no llega, involucre y no se desarrolla, por eso la clave del tratamiento es identificar al niño en los tres primeros meses de vida, y emplear precozmente aditamentos para ampliar el sonido, en los casos que sea posible, y lograr que la corteza auditiva sea estimulada (8).

El diagnóstico precoz permite, además, el entrenamiento de los padres en qué hacer para lograr reforzar el aprendizaje en el niño afectado. Los dos primeros años de la vida de un niño son los más importantes para el desarrollo de su capacidad auditiva y su lenguaje, la sabia naturaleza le brinda al niño que no oye la compensación de su defecto mediante la visión de los movimientos de los labios, o el lenguaje de las señas; lograr un medio rico en estímulos apropiados es una tarea esencial de la familia. Este planteamiento se reafirma al observar que las familias estudiadas garantizaron un mejor desarrollo psicopedagógico y lingüístico de los discapacitados, mientras más preocupadas y preparadas estaban para enfrentar esta situación (2, 9).

Para realizar un AG adecuado es imprescindible tener en cuenta la diversidad de fines de los asesorados, situaciones encontradas durante esta investigación ratifican las descripciones realizadas por otros autores, donde algunos discapacitados han llegado a opinar que si se diagnosticara antes del nacimiento que el hijo por nacer fuera oyente optarían por un aborto, existiendo el consenso general de que el uso de la tecnología genética reducirá el número de niños que nacen sordos, lo que piensan tendrá un efecto negativo en la supervivencia de su comunidad. Otros individuos con disfunción auditiva opinan de forma totalmente diferente y prefieren que sus hijos fueran oyentes, y en el caso de que fueran sordos la pérdida auditiva no justificaría la interrupción del embarazo. Los principios del asesoramiento genético están basados en la idea central de la bioética: el respeto a la vida, que incluye también el respeto a la diversidad de la vida, la no discriminación. Por lo que es elemental continuar el perfeccionamiento del programa de atención a discapacitados para evitar deficiencias tales como la discriminación y el enfoque directivo de este proceso (7, 8).

CONCLUSIONES

El inicio temprano de la atención al discapacitado resultó determinante para su mejor desarrollo del lenguaje e integración a la sociedad, contar con un asesoramiento genético adecuado marcó diferencias elementales en cuanto al manejo de la discapacidad en el ámbito familiar y tributó a una mejor calidad de vida del discapacitado. No existen diferencias en los servicios de genéticas ofertados en las zonas urbanas y rurales, sin embargo hay deficiencias en cuanto a la ayuda que se les brinda a los asesorados por el déficit de información ofrecida al respecto, por lo que es preciso continuar el perfeccionamiento del programa de atención a discapacitados auditivos, aunque sean evidentes los logros alcanzados hasta la actualidad.

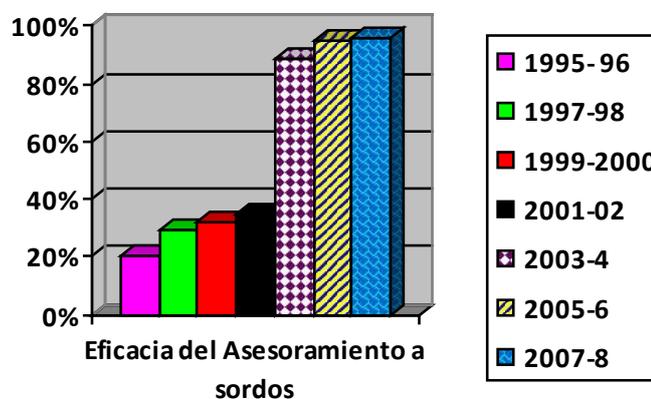


Figura 1. Eficacia del asesoramiento genético brindado a los discapacitados auditivos durante el periodo de tiempo de los años 1995 hasta el 2008.

Fuente: entrevistas e interrogatorio a los familiares de los discapacitados.

Leyenda: Años estudiados, con el % de eficacia del servicio según la valoración de los familiares.

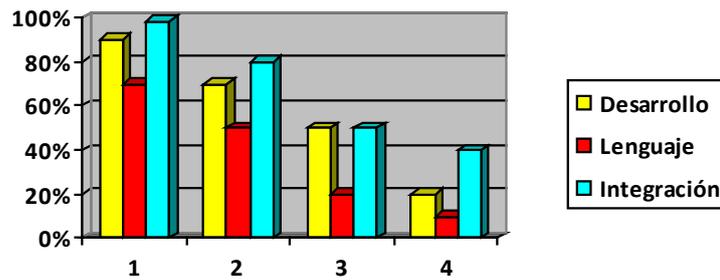


Figura 2. Relación entre la edad de inicio de atención especializada al discapacitado y la valoración de diversos aspectos.

Fuente: Entrevistas

Leyenda:

- 1: Edad de inicio de atención especializada al discapacitado entre el nacimiento y los tres meses de nacido.
- 2: Edad de inicio de atención especializada al discapacitado entre los tres meses y los nueve meses de nacido;
- 3: Edad de inicio de atención especializada al discapacitado entre los nueve y los 18 meses de nacido;
- 4: Edad de inicio de atención especializada al discapacitado entre los 18 meses y los dos años de nacido.

Tabla 1. Relación entre el nivel de escolaridad y la preocupación familiar con el desarrollo de habilidades por parte del discapacitado.

Nivel de escolaridad de los familiares que conviven con el discapacitado.	Preocupación familiar	Desarrollo de habilidades por parte del discapacitado.
Sexto grado	Excelente	Regular
	Bien	Regular
	Regular	Mal
	Mal	Mal
Noveno grado	Excelente	Bien
	Bien	Regular
	Regular	Mal
	Mal	Mal
Duodécimo grado	Excelente	Excelente
	Bien	Bien
	Regular	Regular
Universitarios	Excelente	Excelente
	Regular	Bien

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Grupo central de investigaciones especiales. Por la vida. Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio psicopedagógico, social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Cuba. Ciudad de la Habana: Casa Editorial Abril. 2003; pp: 58-66.
2. Morales Peralta E. La mutación A1555G y el uso de aminoglucósidos en la prevención de la sordera. Rev. Gen. Comunitaria. 2007;32(1).
3. Menéndez Alejo I, Ponce de León M, Carrillo B, Gil JL. Sorderas neurosensoriales no sindrómicas. Análisis de la herencia en 10 familias. Rev Cubana Pediatr. 1998;70(2):92-9.
4. Núñez Jover J. Ciencia, técnica, tecnología y tecnociencia. Problemas Sociales de la Ciencia, Academia de Ciencias de Cuba, Ciudad de la Habana, 2002.
5. Silva G. Clasificación Clínica de las sorderas hereditarias. Actitudes de adultos sordos hacia las pruebas prenatales y en especial de la sordera. Trabajo para optar por el título de especialista de Primer Grado en Genética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica, Ciudad de la Habana, 2002.
6. García Rojas R. Genoma humano y bioética. Trabajo de ingreso a la Academia Nacional Mexicana de Bioética, Academia Nacional Mexicana de Bioética, 2002.
7. Morales Peralta E. La genética y la comunidad de sordos. Rev Med CSS. 2002;32:6-12.
8. Taboada N, Lardoeyt R, Quintero K, Torres Y. Teratogenicidad embrio fetal inducida por medicamentos. Rev Cubana Obstet Ginecol 2004;30(1).
9. Álvarez Y, Morales E, Rodríguez H, Pérez J, González Y. Características de la sordera en un grupo de discapacitados auditivos. Panorama Cuba y Salud. 2009;4(1):12-20.