

## Actitudes hacia la depresión, el diagnóstico predictivo y las investigaciones genéticas en individuos del municipio Habana del Este, La Habana.

### Attitudes toward depression, predictive diagnosis and genetic research in individuals from Habana del Este, La Habana.

*Elisa Espinosa Peñalver,<sup>I</sup> Beatriz Marcheco Teruel,<sup>II</sup> Sue Ferrás Noda,<sup>III</sup> Zoe Robaina Jiménez,<sup>IV</sup> María Julia Fuentes Camargo,<sup>V</sup> Evelyn Fuentes Smith,<sup>VI</sup> Ole Mors.<sup>VII</sup>*

#### Resumen

Los trastornos depresivos se caracterizan por una afectación global de la esfera psíquica y presentan una alta morbi-mortalidad a escala mundial. Se requieren estrategias y servicios de asesoramiento genético que den respuesta a las necesidades de información y atención médica con un enfoque preventivo. Se realizó un estudio de corte transversal, analítico, no experimental, con casos y controles, en un grupo de 100 individuos residentes en el municipio Habana del Este, de enero a diciembre del 2011. Se seleccionaron 30 pacientes con diagnóstico de depresión y 30 de sus familiares de primer grado supuestamente sanos. El resto de la muestra se conformó con 20 profesionales de la salud y 20 estudiantes de medicina del área clínica. Se aplicó un instrumento de recolección de datos, previo consentimiento del participante, con el objetivo de identificar el nivel de información con relación a la depresión, comparar los conocimientos sobre el desarrollo de las investigaciones genéticas, identificar y comparar el comportamiento de las actitudes hacia los estudios genéticos; y diseñar una estrategia de prevención para la enfermedad. Los resultados obtenidos mostraron que el nivel de conocimientos en relación con la depresión es insuficiente. Sobre las investigaciones genéticas, el conocimiento es mayor en el personal de la salud que en los familiares; y en cuanto a las actitudes hacia los estudios genéticos en relación con la depresión, la disposición a realizarlos es estadísticamente superior en el personal de la salud respecto a los casos y familiares. Se diseñó una estrategia para el asesoramiento genético que consideró acciones para la atención primaria de salud en los tres niveles de prevención.

**Palabras clave:** Test genéticos predictivos, genética psiquiátrica, ética y genética.

#### Abstract

Depressive disorders are characterized by a general impairment of the psychic sphere and a high morbidity and mortality worldwide. Genetic counseling strategies and services are required, accordingly to the needs of health care information from a preventive approach. A cross-sectional analytical non-experimental study with cases and controls was carried out in a group of 100 individuals from the municipality of Habana del Este, from January to December 2011. The sample consisted of 30 depression-diagnosed patients with 30 first-degree relatives, supposedly healthy. The rest of the sample comprised 20 health professionals and 20 medical students from the same area. A data collection instrument was applied under the participants' informed consent, in order to identify the level of information regarding depression, compare knowledge on the development of genetic research, identify and compare the attitudes toward genetic studies; and design a strategy for disease prevention. The results showed that the level of knowledge regarding depression is insufficient. Knowledge of genetic research is higher in health personnel compare to the patients' relatives; and in terms of attitudes towards genetic studies regarding depression, disposition to perform them is statistically superior in health personnel regarding cases and their relatives. A strategy for genetic counseling was designed, which includes actions for primary health care in the three levels of prevention.

**Keywords:** Predictive genetic testing, psychiatric genetics, ethics and genetics.

<sup>I</sup> Especialista en Medicina General Integral, Master en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética Médica, Habana del Este. La Habana.

<sup>II</sup> Especialista de 2do grado en genética clínica. Doctora en Ciencias Médica. Profesora Titular e Investigadora Titular. Centro Nacional de Genética Médica, La Habana, Cuba.

<sup>III</sup> Especialista en Genética clínica. Servicio Municipal de Genética Médica, 10 de Octubre, La Habana.

<sup>IV</sup> Especialista de 2do grado en Genética clínica. Centro Nacional de Genética Médica.

## **Introducción**

Los hechos ocurridos desde el redescubrimiento de las leyes de Mendel hasta nuestros días han revolucionado nuestros conocimientos sobre el rol de la herencia en la salud y la enfermedad. El genoma no solo determina causas de enfermedades monogénicas que afectan a miles de personas y familias en todo el mundo, sino que también –en interacción con factores ambientales- incrementa el riesgo para las enfermedades comunes.<sup>1,2</sup> En este grupo se incluyen las enfermedades psiquiátricas, y dentro de estas la depresión; un grupo heterogéneo de trastornos afectivos caracterizados por estado de ánimo deprimido, disminución del disfrute, apatía y pérdida de interés en el trabajo, sentimientos de minusvalía, insomnio, anorexia e ideación suicida; siendo una de las que produce mayor invalidez y discapacidad en el mundo. Se estima que afecta entre el 2.9 y el 15.4% de cualquier población humana.<sup>3</sup>

Ninguna función cerebral del ser humano que tenga que ver con el modo de sentir o percibir la realidad que le rodea y sobre todo, de sentirse o percibirse a sí mismo está ajena al proceso evolutivo de la especie y los genes sobre los que han operado los mecanismos de la selección natural, por lo que dilucidar y comprender los procesos por los que se origina este problema de salud es importante también para estudiar mejor al ser humano.<sup>4</sup>

Las investigaciones y el conocimiento de la genética por sus características pueden incrementar los problemas relacionados con aspectos éticos, legales y sociales de la vida de individuos, familias y poblaciones.<sup>5</sup> Si bien existe un notable cuerpo de investigaciones en relación con las actitudes hacia los estudios genéticos predictivos para las enfermedades monogénicas en particular y el asesoramiento genético, pocos trabajos han investigado las actitudes de pacientes, familiares en riesgo, profesionales de la salud y médicos de formación hacia el uso de las nuevas tecnologías en el campo de la genética psiquiátrica.

Teniendo en cuenta estos antecedentes y dada la necesidad de desarrollar estrategias y servicios de asesoramiento genético que den respuesta a las necesidades de información y atención médica tanto de la población en general como de familias afectadas,

individuos en riesgo y personal del sistema nacional de salud, se considera de alto valor la posibilidad de desarrollar investigaciones en este campo que tengan una inmediata aplicación en las estrategias comunitarias para el asesoramiento genético en las diferentes provincias del país, propósito que sustenta el diseño y conducción del presente estudio.

La investigación se propuso diseñar una estrategia para el Asesoramiento Genético de la depresión a partir de conocimientos y actitudes hacia la enfermedad, el diagnóstico predictivo y las investigaciones genéticas en individuos del municipio Habana del Este, para lo cual fue necesario identificar el nivel de conocimientos existente en relación con la depresión en individuos afectados y familiares en riesgo, profesionales de la salud y estudiantes de medicina, comparar los conocimientos sobre el desarrollo de las investigaciones genéticas en los participantes, identificar y comparar el comportamiento de las actitudes hacia los estudios genéticos predictivos y prenatales relacionados con la depresión en pacientes, familiares en riesgo y estudiantes y profesionales de la medicina y por último diseñar una estrategia de asesoramiento genético para pacientes y familiares con depresión para ser aplicado en la población del municipio Habana del Este.

## **Material y Método**

Se realizó un estudio de corte transversal analítico no experimental con casos y controles. Los casos se seleccionaron del Registro Clínico Familiar de Enfermedades Comunes con diagnóstico de depresión realizados por Especialistas en Psiquiatría del municipio Habana del Este en la provincia La Habana de enero a diciembre del año 2011.

## **Definición de casos y de controles**

**Casos:** Individuos afectados por depresión, diagnosticados por Especialistas en Psiquiatría y que tuvieran antecedentes de padecer un episodio depresivo superior a un mes.

**Controles:** Individuos sin síntomas clínicos de depresión en ninguna etapa de su vida y pareados con los casos según edad, sexo y lugar de residencia.

<sup>V</sup> Especialista de 2do grado en Genética clínica. Servicio Municipal de Genética Médica, Habana del Este, La Habana.

<sup>VI</sup> Lic. en Matemáticas, Máster en Genética Médica. Centro Nacional de Genética Médica.

<sup>VII</sup> Especialista en Psiquiatría. Doctor en Ciencias Médicas. Hospital Universitario de Aarhus, Dinamarca.

### **Criterios de inclusión para los casos**

Consentimiento informado verbal, la aprobación a participar en la investigación. Individuo mayor de 18 años.

### **Criterios de exclusión para los casos**

Poca cooperación verbal al momento de la entrevista.

No tener algún familiar de 1er grado no afectado de depresión, dispuesto a participar en la investigación.

### **Criterios de inclusión para los controles**

Consentimiento informado de aceptación para participar en la investigación.

### **Criterios de exclusión para los controles**

Personas que por su avanzada edad no cooperaban con el cuestionario.

La muestra a estudiar estuvo constituida por 100 individuos; distribuidos de la siguiente manera:

1- 30 pacientes con diagnóstico de depresión, seleccionados a partir del registro de familias con enfermedades comunes y confirmación del diagnóstico con el psiquiatra del área o del centro de salud mental.

2- 30 familiares de primer grado, uno por caso, de los pacientes en cuestión. Este familiar no tuvo síntomas ni diagnóstico previo de depresión.

3- 20 estudiantes de medicina del área clínica entre tercero y sexto años.

4- 20 profesionales de la salud: especialistas de genética clínica, psiquiatría, másteres en asesoramiento genético y especialistas en MGI.

Para dar salida a los objetivos del estudio aplicó un cuestionario validado en Cuba y Dinamarca de 100 preguntas, relacionadas con los temas de interés para la investigación contemplando los siguientes acáپites:

1- Experiencias con la depresión

2- Conocimientos sobre la depresión y las relaciones genéticas

3- Aceptación de la depresión

4- Actitudes ante la prueba y la orientación genética

5- Actitudes hacia la investigación genética

6- Acceso a la información genética

7- Consecuencias personales

8- Datos personales

El análisis de los datos se realizó con un sistema computarizado, usando el paquete estadístico

*Statistics v7.0.*

La estadística descriptiva para las variables categóricas se presentó mediante las frecuencias absolutas y relativas en tablas o gráficos.

Los puntajes para conformar las variables cuantitativas se obtuvieron dando la puntuación siguiente a cada ítem: 2 puntos si la respuesta fue coincidente con el criterio establecido por la investigación, 1 si la respuesta fue “No sé” y 0 si la respuesta fue en dirección contraria a lo esperado.

Las variables cuantitativas fueron evaluadas con el objeto de conocer si seguían una distribución normal mediante el test de Kolmogorov-Smirnoff.

Se calcularon los estadísticos descriptivos básicos media y desviación estándar en cada grupo para cada variable cuantitativa.

Para determinar diferencias estadísticamente significativas en el comportamiento de una variable continua entre más de 2 grupos se utilizaron las pruebas ANOVA como test paramétrico y Kruskal-Wallis como prueba no paramétrica alternativa. Para realizar las comparaciones entre los grupos, se utilizó el modelo “a posteriori” de Scheffé, como método recomendado para determinar diferencias en el comportamiento de una variable continua entre grupos de diferentes tamaños muestrales.

Para el análisis de la percepción del conocimiento sobre depresión en los individuos se utilizó el estadígrafo Chi<sup>2</sup> de Mc Nemar; que toma en consideración el par de valores donde los métodos difieren y se calcula como sigue: Chi<sup>2</sup> = (c-b)<sup>2</sup>/(c + b).

En todos los análisis se consideró un nivel de significación  $\alpha < 0.05$ .

Finalmente, y a partir de los resultados anteriores se diseñó una estrategia de asesoramiento genético para la depresión en la comunidad estudiada.

### **Aspectos éticos de la investigación**

En el estudio se tuvieron en cuenta los principios generales de la ética médica anglosajona. Previo al cuestionario aplicado se obtuvo el consentimiento informado verbal de los participantes. Se les informó sobre la confidencialidad acerca de todos los datos, la participación fue totalmente voluntaria y se explicó todo lo referente a la protección de la privacidad individual.

Este estudio fue parte de un proyecto de investigación del Centro Nacional de Genética Médica, aprobado por su Consejo Científico y Comité de Ética.

La operacionalización de las variables para el estudio aparece relacionada a continuación.

## Operacionalización de las variables para la investigación

Variable	Tipo	Descripción	Evaluación
Edad	Cuantitativa discreta	Años cumplidos	Rango
Escolaridad	Cualitativa ordinal	Grado terminado - Primario - Secundaria Básica - Técnico Medio - Preuniversitario - Universitario	Frecuencia absoluta y Porcentaje
Sexo	Dicotómica Nominal	Masculino Femenino	Frecuencia absoluta y Porcentaje
Número de hijos	Cuantitativa discreta	Total de hijos por rango: 0 hijos 1-2 hijos 3 y más hijos	Frecuencia absoluta y Porcentaje
Estado civil	Cualitativa politómica nominal	Soltero Casado Conviviendo con pareja. Antes convivía con pareja Divorciado Viudo	Frecuencia absoluta y Porcentaje
Religión	Cualitativa politómica nominal	Según la religión que profesa.	Frecuencia absoluta y Porcentaje
Antecedente familiar de depresión	Cuantitativa discreta	Según número de familiares con depresión	Frecuencia absoluta y Porcentaje
Conocimientos sobre la depresión	Cuantitativa discreta	Suma de la puntuación obtenida en los ítems 2.1 al 2.17 (excluyendo la pregunta 2.14)	Media ± Desviación estándar
Aceptación de la depresión	Cuantitativa discreta	Suma de la puntuación obtenida en los ítems 3.1-3.14, excepto ítems 3.10a, 3.10b, 3.10c y 3.10.d	Media ± Desviación estándar
Actitudes ante la prueba y la orientación genética	Cuantitativa discreta	Suma de la puntuación obtenida en los ítems 4.1 al 4.11	Media ± Desviación estándar
Actitudes hacia la investigación genética	Cuantitativa discreta	Suma de la puntuación obtenida en los ítems 5.2 al 5.12, excluyendo el 5.6	Media ± Desviación estándar
Presencia de sentimientos de culpa	Cuantitativa discreta	Suma de la puntuación obtenida en los ítems 7.2-7.6	Media ± Desviación estándar

## Análisis y Discusión de los resultados

La Habana del Este es un municipio de la Provincia La Habana; tiene una extensión territorial de 144,9 kilómetroscuadradosque representaaproximadamente el 20% de todo el espacio territorial de la provincia y su población asciende a unos 178 000 habitantes

aproximadamente.

En la tabla 1 se muestran las características sociodemográficas de las familias incluidas en el estudio.

**Tabla 1.** Características sociodemográficas de las familias incluidas en el estudio Habana del Este, 2012

		Pacientes (n=30)	Familiares (n=30)	Estudiantes (n=20)	Especialistas (n=20)
<b>Promedio de edad (Rango)</b>	Menor de 20 años	0	1 (3.3%)	0	0
	20-35años	3 (10%)	12 (40%)	20 (100%)	3 (15%)
	36-50 años	15 (50%)	8 (27%)	0	12 (60%)
<b>Sexo</b>	Más de 50 años	12 (40%)	9 (30%)	0	5 (25%)
	Masculino	3 (10%)	14 (47%)	5 (25%)	2 (10%)
<b>Nivel educacional</b>	Femenino	27 (90%)	16 (53%)	15 (75%)	18 (90%)
	Primaria	1 (3.3%)	2 (7%)	0	0
	Secundaria	5 (17%)	0	0	0
	Técnico Medio	5 (17%)	7 (23.3%)	0	0
<b>Estado Civil</b>	Preuniversitario	5 (17%)	16(53.3%)	20 (100%)	0
	Universitario	14 (47%)	5 (17%)	0	20 (100%)
	Soltero	7 (23.3%)	7 (23.3%)	10 (50%)	10 (50%)
<b>Cantidad de hijos</b>	Casado	15 (50%)	72 (3.3%)	3 (15%)	2 (10%)
	Conviviendo con pareja	3 (10%)	1 (33.3%)	6 (30%)	3 (15%)
	Antes convivía con alguien	1 (3.3%)	1 (3.3%)	1 (5%)	2 (10%)
<b>Religión</b>	Divorciado	4 (13.3%)	2 (7%)	0	3 (15%)
	Viudo	0	3 (10%)	0	0
	No tienen	2 (7%)	9 (30%)	20 (100%)	1 (5%)
	1-2 hijos	2 (73.3%)	18 (60%)	0	18 (90%)
	3 y más hijos	6 (20%)	3 (10%)	0	1 (5%)
	Católico	3 (10%)	3 (10%)	3 (15%)	4 (20%)
	Protestante	3 (10%)	2 (7%)	0	0
	Creencias africanas	4 (13.3%)	1 (3.3%)	5 (25%)	1 (5%)
	Creencias espirituales	3 (10%)	2 (7%)	1 (5%)	0
	Ateo	17 (57%)	2 (73.3%)	11 (55%)	15 (75%)

**Fuente:** Instrumento para la recolección de datos

El 90% de los encuestados correspondió al sexo femenino. Ello puede deberse a que las mujeres consultan con más frecuencia los centros asistenciales y se sienten menos cohibidas a la hora de plantear sus problemas al facultativo. Ese resultado se corresponde con la literatura internacional revisada, independientemente del país o la cultura, este trastorno tiene una prevalencia dos veces mayor en las mujeres que en los hombres (2:1). Entre las hipótesis planteadas por Mingote y Baena para explicar estas diferencias está su relación con los factores hormonales, los efectos del parto, y los diferentes factores de estrés psicosocial para las mujeres respecto a los hombres.<sup>6,7</sup>

Predominó el grupo de edad de 35 a 50 años, lo que está en correspondencia con la literatura consultada que describe que la depresión es más frecuente en la segunda y tercera décadas de la vida.<sup>7</sup>

En cuanto al nivel de escolaridad en su mayoría

fue el universitario (47%), no coincidiendo este resultados con el de otros autores que plantean que esta enfermedad es más frecuente en personas de menos recursos.<sup>3</sup>

En las personas que refirieron no tener pareja (viudo, separado o divorciado) que representó el 40% de la muestra se reporta por otros autores que hay gran tendencia para desarrollar la enfermedad, aunque en no raras ocasiones el tener pareja, el 60% de los encuestados en el estudio, puede convertirse en un factor de riesgo de depresión, sobre todo cuando existen conflictos en el matrimonio, violencia u otros, lo cual es válido sobre todo en el caso de las mujeres.<sup>6,8,9</sup>

El 73.3% tenía entre 1-2 hijos y el 57% no practicaba ninguna religión, un 13.3% manifestó inclinación por las creencias africanas. En todas las culturas y clases sociales se ha observado con igual manifestación este trastorno.<sup>10</sup>

Entre los controles se encontró que el 53% correspondía al sexo femenino, en el grupo etario de 20-50 años, con un nivel de escolaridad esencialmente preuniversitario 53.3%, un 33.3% refirió vivir en pareja y el 60% tenía entre 1-2 hijos. En el aspecto religioso la gran mayoría no profesaba ninguna religión (73.3%).

Entre los grupos de profesionales de la salud, igualmente predominó el sexo femenino, un 75% en los estudiantes y un 90% en los especialistas, ubicados por grupos de edades, los estudiantes entre 20-35 años y con nivel de escolaridad preuniversitario (100%), los especialistas entre 36-50 años, con nivel universitario (100%). En estos grupos predominaron los solteros 50% en ambos. El 90% de los médicos tenía entre 1-2 hijos y más del 50 % de estos grupos no practicaba ninguna religión.

La tabla 2 describe la experiencia con la depresión de los pacientes diagnosticados con la enfermedad; el 20 % manifestaron haber estado ingresados, el 17% refirió estar deprimido y un 23.3% describió haber tenido otros problemas psíquicos, estos fueron cuadros obsesivos compulsivos, ataques de pánico, insomnio y otros trastornos de la personalidad, ninguno de los cuales entra en la clasificación de la enfermedad bipolar. Es importante señalar que alrededor de un 25% de los controles manifestaron tendencia a la tristeza aunque nunca hayan padecido la enfermedad. Que las personas reconozcan su enfermedad, la necesidad de recurrir a ingreso hospitalario para su mejor tratamiento habla de forma positiva en cuanto a las experiencias personales relacionadas con la depresión.

**Tabla 2.** Experiencia clínica con la depresión referida por los participantes. Habana del Este, 2012

	Pacientes n= 30	Familiares n=30	Estudiantes n=20	Especialistas n=20
He tenido un episodio depresivo diagnosticado y he estado ingresado en una sala de psiquiatría	6 (20 %)	0	0	0
He sido tratado por una depresión	30 (100 %)	0	0	0
Creo que actualmente estoy deprimido	5 (17 %)	1 (3.3%)	2 (10%)	3 (15%)
No conozco el diagnóstico pero tengo tendencia a la tristeza	0	8 (27 %)	5 (25 %)	5 (25 %)
He tenido otros problemas psíquicos	7 (23.3 %)	0	0	0
<b>Familiares con depresión</b>				
Madre	7 (23.3 %)	16 (53%)	2 (10%)	10 (50 %)
Padre	1 (3.3%)	2 (7%)	0	1 (5%)
Hermanos	10 (33.3 %)	11 (37%)	0	4 (20 %)
Hijos	2 (7%)	6 (20 %)	0	0
Familiares de 1er grado	18 (60%)	30 (100%)	2 (10%)	11 (55%)
Abuelos	4 (13.3 %)	3 (10%)	4 (20 %)	1 (5%)
Tíos paternos / maternos	3 (10%)	3 (10%)	2 (10%)	0
Tías paternas / maternas	4 (13.3 %)	3 (10%)	2 (10%)	3 (15%)
Sobrinos	0	1 (3,3%)	0	0
Familiares de 2do grado	9 (30%)	9 (30%)	7 (35%)	3 (15%)
He tenido un (a) cónyuge que ha sufrido depresiones	7 (23.3 %)	3 (10%)	3 (15%)	2 (10%)

**Fuente:** Instrumento para la recolección de datos

En la literatura revisada no se encontraron publicaciones relacionadas con las experiencias personales sobre depresión de la manera en que lo aborda esta investigación, sin embargo en estudios realizados con terapia cognitiva se pudo llegar a valorar el estado del paciente deprimido que distorsiona sistemáticamente sus experiencias y tiene una concepción global negativa de sí mismo. Se ha intentado mediante un objetivo claro poder modificar el autocontexto, buscando experiencias de aprendizaje altamente específicas dirigidas a enseñar a los pacientes las siguientes operaciones: controlar los pensamientos automáticos negativos, identificar las relaciones entre cognición, afecto y conducta y examinar la evidencia a favor y en contra de los pensamientos distorsionados.<sup>11</sup>

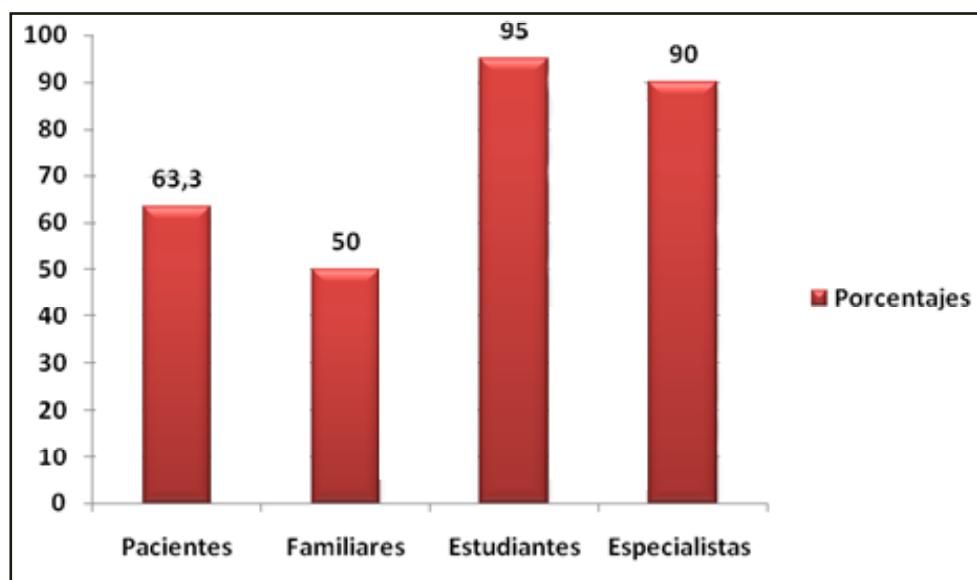
En cuanto a los antecedentes patológicos familiares el 60% de los pacientes refirió tener algún familiar de primer grado afectado con depresión, en un 33% hermanos y un 23% madres, lo que apoya la tesis de que la depresión tiene asociado algún componente genético en su origen.<sup>4</sup> Los familiares, en consecuencia con el diseño del estudio, refirieron en el 100% tener al menos un familiar de primer grado afectado. Un 23.3% reportó haber tenido un cónyuge

con depresión.<sup>12</sup>

Se reporta en la literatura que los familiares de personas con trastorno afectivo unipolar o bipolar tienen un elevado riesgo de desarrollar problemas similares en relación con la población en general. La enfermedad unipolar depresiva es el trastorno más frecuente en los familiares de primer grado de personas con trastornos afectivos unipolar o bipolar. Los estudios de gemelos realizados reportan tasas de concordancia en monocigóticos y dicigóticos de un 67% y un 20% respectivamente.<sup>4,13,14</sup>

La figura 1 muestra el conocimiento de los participantes en relación con las investigaciones genéticas. Se encontró que los estudiantes de medicina tenían mayor porcentaje al respecto (95%), seguidos por los profesionales de la salud (90%). Esto puede estar relacionado con los cambios y avances en los programas docentes y la moderna tecnología con que cuentan, ya que a nuestros estudiantes se les actualiza de las novedades científicas ocurridas en Cuba y el mundo durante el 4to semestre de la carrera de medicina. En el año 2004 se implementó un nuevo programa en la enseñanza de la Genética Médica en el país, impariéndose por primera vez la asignatura en el ciclo básico durante todo un semestre.

**Figura 1.** Información sobre investigaciones genéticas. Habana del Este, 2012.



**Fuente:** Instrumento para la recolección de datos.

En un estudio realizado en Dinamarca en el año 2008 se evaluaron las actitudes hacia las investigaciones genéticas psiquiátricas en un grupo de pacientes con diagnóstico psiquiátrico, sus familiares y estudiantes de medicina y psicología, los estudiantes tenían más conocimiento que los pacientes y familiares y los

pacientes tenían un mayor conocimiento que los familiares de primer grado en más del 50%.<sup>5</sup>

La tabla 3 describe un grupo de síntomas clínicos que están presentes en enfermedades de la esfera afectiva con la que se buscó comprobar si los encuestados eran capaces de identificar los más frecuentes que

conforman la depresión. Los pacientes coincidieron en primer lugar con la tristeza, el desánimo o pérdida de interés, pensamientos sobre la muerte y el suicidio, dificultad para dormir, menos confianza hacia los demás y evitar el contacto con otras personas, cambio de apetito y peso; siguiendo el resto de los síntomas por orden decreciente. Los controles señalaron como signo patognomónico la tristeza, siguiendo en orden

de frecuencia el desánimo o pérdida de interés, pensamientos sobre la muerte y el suicidio, dificultad para dormir, evitar el contacto con los demás, cambio de apetito y peso. De forma general los encuestados respondieron de forma acertada al referirse a los signos y síntomas que forman parte del cuadro clínico por lo que el nivel de conocimientos en este aspecto consideramos que fue bueno.

**Tabla 3.** Conocimiento de los participantes sobre signos y síntomas de depresión. Habana del Este, 2012.

	Pacientes n= 30	Familiares n=30	Estudiantes n=20	Especialistas n=20	Total %
Tristeza	29	30	20	20	99
Desánimo o pérdida de interés	30	25	20	18	93
Pensamientos sobre la muerte y el suicidio	24	19	18	18	79
Dificultad para dormir	25	23	15	17	75
Menos confianza en sí mismo	22	20	17	13	72
Evitar el contacto con los demás	22	19	18	13	72
Cambio de apetito y peso	24	13	14	17	68
Autorreproches o sentimientos de culpabilidad	20	17	14	13	64
Problemas de concentración y de pensar	16	17	9	15	57
Falta de energía, una mayor tendencia a cansarse	16	12	18	5	51
Movimientos físicos más lentos	14	7	10	2	33
Desconfianza hacia los demás	12	6	7	7	32
Mayor agresividad	6	4	0	6	16
Alucinaciones	4	2	0	0	6
Hiperactividad	3	0	0	1	4

**Fuente:** Instrumento para la recolección de datos

Los resultados presentados en la tabla anterior concuerdan con lo descrito por Zarragoitia respecto a la sintomatología de la enfermedad, desde el punto de vista clínico existen muy pocos aportes a las ya conocidas manifestaciones de los trastornos afectivos.<sup>3</sup>

En relación con los motivos de preocupación e inseguridad ante las investigaciones genéticas,

es importante señalar que no todos los pacientes mostraron inseguridad o inquietudes acerca de la realización de las pruebas genéticas, alrededor del 50% en los cuatro grupos encuestados manifestaron inquietud ante el hecho de que personas con genes de riesgo sean discriminadas en su trabajo, en la sociedad y rechazadas por las personas que los rodean según se muestra en la tabla 4.

**Tabla 4.** Motivos de preocupación e inseguridad respecto a las investigaciones genéticas Habana del Este, 2012.

	Pacientes n=30	Familiares n=30	Estudiantes n=20	Especialistas n=20
Temo que pueda llevar a pensar que unas vidas valen más que otras (%)	2 (7%)	5 (17%)	1 (5%)	2 (10%)
Temo que pueda significar que personas con genes de riesgo sufran discriminaciones en relación con su trabajo, su vida en la sociedad, la estimación de quienes le rodean, etc. (%)	17 (57%)	15 (50%)	9 (45%)	8 (40%)
Temo que los nuevos conocimientos puedan conducir a ensayos inquietantes y descontrolados (%)	2 (7%)	2 (7%)	3 (15%)	6 (30%)
Otro (%)	1 (3.3%)	0	2 (10%)	0

Fuente: Instrumento para la recolección de datos

Las preocupaciones expresadas pudieran estar relacionadas con la poca información o conocimientos que tienen las personas acerca de estos temas. Se ha reportado que existen enfermedades como la depresión que independientemente de su mayor o menor gravedad implican un rechazo social, o al menos muchos pacientes así lo consideran. La reacción ante esas enfermedades está más relacionada con la amenaza de bochorno o pérdida de prestigio social que con el riesgo biológico que se le atribuye.<sup>15</sup> Un grupo de participantes (13 personas) se preocupó por el hecho de que los nuevos conocimientos conduzcan a ensayos inquietantes y descontrolados. El campo de las nuevas tecnologías genéticas suele presentarse bien como una opción salvadora cuyas

posibilidades son infinitas, o bien como un perverso y mal intencionado producto de la arrogancia humana. Dadas estas situaciones existen normativas en cuanto los protocolos de investigación, también hacia los nuevos enfoques terapéuticos (ejemplo la terapia génica) con el propósito de proteger a los individuos de los intereses del propio mercado que ha penetrado también este campo de la investigación.<sup>16</sup> En la tabla 5 se muestra el comportamiento, por grupos, de los aspectos que se evaluaron en el cuestionario relacionados con conocimientos sobre la depresión, aceptación de la depresión, actitudes ante las pruebas y el asesoramiento genético, actitudes hacia la investigación genética y la presencia de sentimientos de culpa.

**Tabla 5.** Nivel de Conocimientos y actitudes de los participantes en relación con la depresión. Habana del Este, 2012.

	Pacientes	Familiares	Estudiantes	Especialistas	p	TCM
	$\bar{x} \pm DS$	$\bar{x} \pm DS$	$\bar{x} \pm DS$	$\bar{x} \pm DS$		
Conocimientos sobre la depresión	20.07 $\pm$ 2.88	19.13 $\pm$ 2.60	20.70 $\pm$ 2.36	21.55 $\pm$ 2.67	0.0163 <sup>a</sup>	G2-4 p=0.0232
Aceptación de la depresión	19.17 $\pm$ 5.21	19.87 $\pm$ 4.30	20.60 $\pm$ 4.38	21.95 $\pm$ 3.09	0.2497 <sup>b</sup>	
Actitudes ante la prueba y la orientación genética	16.03 $\pm$ 4.53	17.33 $\pm$ 4.50	16.15 $\pm$ 6.12	17.70 $\pm$ 4.29	0.5401 <sup>a</sup>	
Actitudes hacia la investigación genética	14.17 $\pm$ 2.42	14.10 $\pm$ 2.62	15.80 $\pm$ 2.26	15.05 $\pm$ 1.76	0.0416 <sup>b</sup>	G1-3 p=0.0483 G2-3 p=0.0451
Presencia de sentimientos de culpa	7.17 $\pm$ 3.66	6.83 $\pm$ 3.03	6.50 $\pm$ 3.59	5.65 $\pm$ 2.89	0.4492 <sup>a</sup>	

Fuente: Instrumento para la recolección de datos

TCM: Test de comparaciones múltiples

a: Test ANOVA b: Test Kruskal-Wallis por no normalidad en la distribución de la variable.

## **Conocimientos sobre la depresión**

Se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos estudiados para el nivel de conocimiento sobre la depresión. Esta diferencia estuvo dada fundamentalmente por el nivel de conocimiento menos elevado que tienen los familiares respecto al nivel de conocimiento de los especialistas, esto se debe a que un porcentaje de los familiares tenía desconocimiento sobre los síntomas clínicos en la depresión, la susceptibilidad, los factores desencadenantes entre otros, un estudio realizado por Mayo y colaboradores en el 2011 mostró resultados similares.<sup>17</sup>

En los últimos 10 años, con una masiva formación de asesores genéticos destinados a la atención primaria de salud y una estrategia de comunicación sistemática utilizando los medios masivos de difusión, la población cubana ha tenido la oportunidad de incrementar, aún de modo insuficiente, sus conocimientos sobre la genética médica y las ventajas que ésta ofrece para el cuidado de su salud y calidad de vida, así como sobre las normas que pueden garantizar que los servicios de genética proporcionen los mayores beneficios y el menor daño posible para los pacientes y sus familiares.<sup>2</sup>

## **Actitudes hacia la investigación genética**

Se observó la existencia de diferencias estadísticamente significativas entre los grupos estudiados en cuanto a la actitud hacia la investigación genética. Para la variable continua que cuantifica la actitud positiva ante la investigación genética los estudiantes mostraron una media estadísticamente superior respecto a los casos y familiares. (Los estudiantes estuvieron más a favor que los casos y familiares, de que se realice este tipo de investigaciones). Es obvio que el personal de salud manifieste una actitud positiva y una mejor disposición ante la posibilidad de poder realizar estudios genéticos a pacientes con trastornos psiquiátricos. Las contradicciones y diferencias en las actitudes entre posibles futuros pacientes y proveedores de pruebas genéticas psiquiátricas y asesoramiento indican ambivalencia, inseguridad y la carencia de conocimientos percibida en relación con la genética psiquiátrica.<sup>5</sup>

El estudio realizado en el año 2008 en Dinamarca, tuvo como resultado que un 84.3% de los participantes estaban de acuerdo que miembros de familias con enfermedades psiquiátricas tuvieran acceso a pruebas genéticas psiquiátricas mientras que el 14.2% consideró una obligación que los miembros de familias con enfermedades psiquiátricas se realizaran las pruebas para esta enfermedad.<sup>5</sup>

En el presente estudio una minoría se opuso a la posibilidad de realizar pruebas genéticas psiquiátricas, en particular, fue significativamente menor en los estudiantes que en los pacientes y familiares. En otras investigaciones los pacientes y sus familiares han mostrado gran interés en estudios predictivos y diagnósticos y un gran número de psiquiatras manifiestan entusiasmo ante tal posibilidad. Los padres suelen mostrar un sorpresivo grado de interés en pruebas predictivas en niños, aun cuando no existe disponibilidad de intervenciones preventivas. Muchas personas reportan que pudieran modificarse sus estilos de vida y planes de casamiento y de familia en respuesta a los resultados de las pruebas.<sup>18</sup> Fueron encontradas similares actitudes hacia las pruebas genéticas en general en una población finlandesa y se interpretó éstos resultados en concordancia con la actual corriente bioética, la principalista anglosajona que describe la autonomía, privacidad, equidad y justicia como los principales valores de una vida saludable. Las actitudes generales hacia el acceso a investigaciones genéticas y la información revelan un apoyo sustancial para los principios bioéticos de autonomía y privacidad.<sup>5</sup>

El conocimiento basado en la experiencia y en último término, en la percepción, nos dice qué es lo que existe y cuáles son sus características, pero no nos dice que algo deba ser necesariamente así y no de otra forma, tampoco nos da verdadera universalidad. Consiste en todo lo que se sabe y que es repetido continuamente sin estar sustentado en toda su magnitud en el método científico.<sup>19</sup>

Se observó de forma general una adecuada percepción de los conocimientos que tienen los participantes sobre depresión. El 77% de los entrevistados consideró que no conoce sobre depresión y en correspondencia no mostraron acierto con las respuestas a las preguntas referentes al conocimiento de la enfermedad. Se apreció que a su vez, un 23% no tuvo buena percepción respecto a sus conocimientos. La percepción está dada por la forma en que las personas perciben su enfermedad, y tienen o no conciencia de que la padecen, ésta no está presente al nacimiento, se va formando en el transcurso de la vida y depende en buena medida de la educación y el nivel cultural de cada cual (Tabla 6).

En un estudio realizado en Cuba en el año 2007, con el objetivo de determinar la presencia de manifestaciones depresivas en una muestra de 151 trabajadores, se encontró que 57 alcanzaron puntajes sugestivos de depresión y se constató la ausencia de autopercepción y autoconocimiento de su estado afectivo.<sup>20</sup>

**Tabla 6.** Percepción del Conocimiento sobre depresión. Habana del Este, 2012.

	Conoce sobre la depresión (Responde SI)	No conoce sobre la depresión (Responde NO o NO SABE)
Conoce sobre la depresión (Puntuación mayor o igual de 24 puntos)	2	12
No conoce sobre la depresión (Puntuación menor de 24 puntos)	11	75
Chi-Cuadrado de Mc Nemar = 0.04 p=1.0000		

Fuente: Instrumento para la recolección de datos

La percepción que tiene un individuo sobre una enfermedad en cuestión es importante abordarla e interpretarla, porque las ideas de una persona sobre la depresión pueden influir en el resultado del tratamiento y la susceptibilidad a episodios futuros.

En la figura 2 se describe la opinión de los encuestados acerca de las personas que deben tener acceso a la información genética. En el estudio se evidenció la tendencia a favor de que todas las personas deben tener acceso a su información genética en un 93% de los entrevistados, lo que coincide con los publicado por Laegsgaard y Mors en un estudio similar. Entre los participantes, un 85% estuvo de acuerdo en que los pilotos y las personas con grandes responsabilidades deben someterse a pruebas genéticas, asignándoles alta confiabilidad a individuos que realizan estas actividades complejas, sin embargo, estos datos no coinciden con los reportes encontrados en la bibliografía consultada.<sup>5</sup>

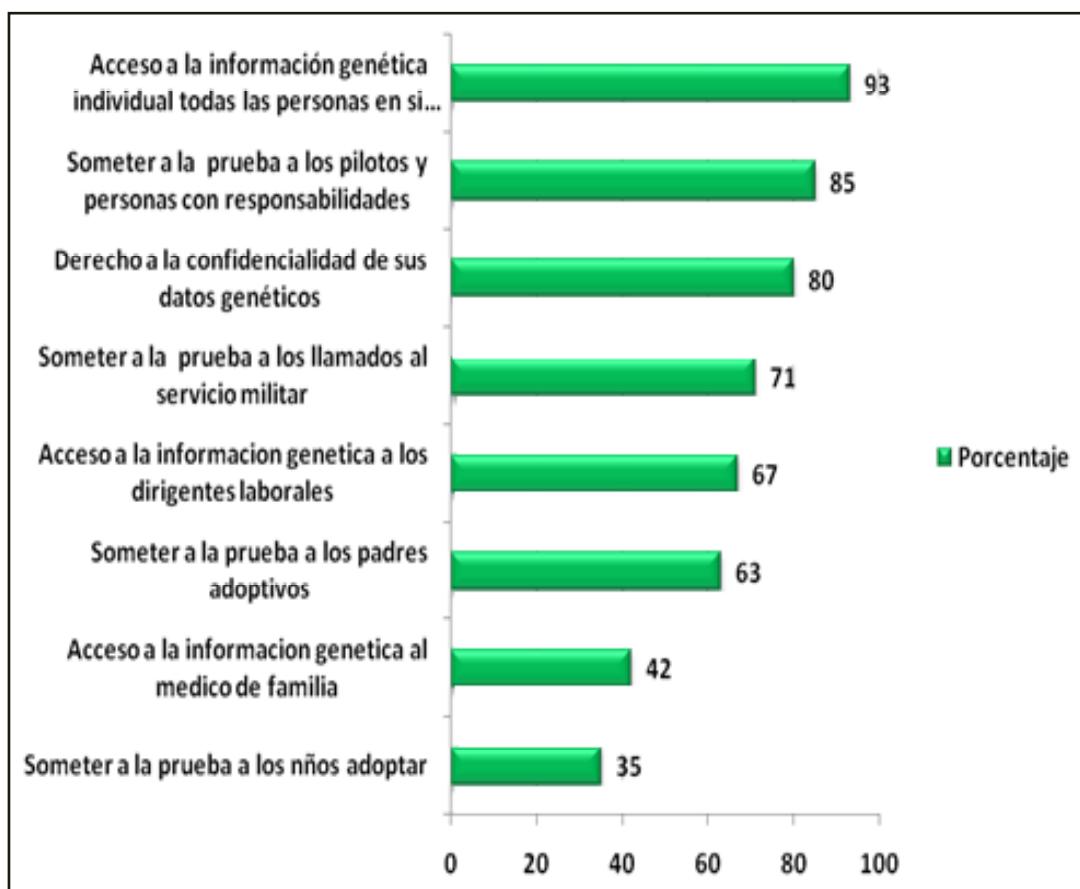
Entre los entrevistados un 80% consideró su derecho el mantener la confidencialidad de sus datos genéticos, lo que significa que las personas encuestadas prefieren que se respete la decisión del paciente de no informar a otros familiares que pudieran estar en riesgo, en coincidencia con los estudios realizados por Laegsgaard y por Martínez,<sup>5,21</sup> existiendo sin embargo otras investigaciones donde los encuestados refieren estar en contra, con cifras por encima del 50%.<sup>22</sup> Un 71% estuvo de acuerdo en someter a pruebas genéticas a las personas llamadas al servicio militar, lo que no concuerda con otras investigaciones. En el presente estudio un 67% de los entrevistados coincidió en que los dirigentes laborales debían tener acceso a la información genética de sus trabajadores aspecto que difiere con la bibliografía consultada. En el tema de la adopción, un 63% de los encuestados consideró que

consideró que los padres adoptivos deben realizarse pruebas genéticas coincidiendo con lo reportado por otras investigaciones.<sup>5</sup>

Uno de los dilemas éticos tras los resultados generados a partir del Proyecto Genoma Humano está relacionado con dos interrogantes: ¿quiénes deben tener acceso a la información genética? y ¿con qué objetivo debe utilizarse esa información?<sup>15</sup> La manera en que cada país responde estas preguntas algo mediado a su vez por su propia cultura y acceso a los programas de salud, determina el nivel de afectación sobre los derechos individuales a la privacidad de la información. En la práctica médica, debe preservarse la confidencialidad de la información clínica. En ocasiones, los genetistas clínicos y asesores genéticos tienen acceso a información genética sobre un paciente que puede ser importante para otros miembros de la familia. El revelado de información genética entre miembros de una familia, por lo general, no expone al paciente al daño que los instrumentos legales buscan evitar con leyes que regulan la privacidad de la información.<sup>15</sup>

Los resultados expresados hasta aquí permitieron diseñar una estrategia dirigida a dar respuesta a las necesidades de información, orientación y comunicación identificadas en el cuestionario aplicado a los participantes. Se partió de la premisa que acciones preventivas son posibles para evitar o aminorar el impacto de la depresión en la comunidad y en particular en familias con riesgo elevado de acuerdo con sus antecedentes. La estrategia para el asesoramiento genético estuvo dirigida a la pesquisa activa de depresión en la comunidad y a partir de ahí el trabajo personalizado con los diferentes grupos involucrados: pacientes, familiares y personal de salud.

**Figura 2.** Opinión de los entrevistados sobre el acceso a la información genética Habana del Este, 2012.



**Fuente:** Instrumento para la recolección de datos.

### Conclusiones

La presente investigación pudo apreciar un alto nivel de conocimientos sobre la depresión en los especialistas entrevistados que se fundamenta en su formación y experiencia profesional por lo que es superior a los pacientes y sus familiares.

Los profesionales de la salud y estudiantes de Medicina mostraron una actitud positiva hacia las investigaciones genéticas relacionada a su vez con el conocimiento sobre la actualidad, perspectivas y ventajas de las mismas, a lo que ha contribuido su interacción con la asignatura Genética Médica en el cuarto semestre de la carrera de Medicina.

El nivel de aceptación hacia los estudios genéticos en relación con la depresión se comporta de manera homogénea en los grupos estudiados, con valores

moderadamente altos, esto se fundamenta por las nuevas posibilidades de las tecnologías genéticas y la difusión de conocimientos que sobre el Programa Nacional de diagnóstico, manejo y prevención de defectos congénitos y enfermedades genéticas se realizan continuamente para la población cubana en general.

La estrategia preventiva diseñada, como parte del Asesoramiento Genético a individuos con depresión y sus familiares, en la cual el apoyo de la familia a las personas afectadas, la elevación de la autoestima y el conocimiento sobre la enfermedad, son aspectos importantes para la atención al paciente y su bienestar, deberá comenzar a aplicarse y ser evaluada en un plazo razonable en relación con su efectividad en los tres niveles de prevención.

## Referencias bibliográficas

1. Lantigua A, Hernández R, Quintana J, Morales E, Barrios B, Rojas I y Martín M. Introducción a la Genética Médica. Ed. Ciencias Médicas 2006.
2. Rojas BIA. Ética y Genética Medica en Cuba. Rev. Cubana Genética Comunitaria enero abril 2009; 3(1) 3-4.
3. Zarragoitia AI. Depresión generalidades y particularidades. La Habana: Ed. Ciencias Médicas, 2010.
4. Fañanás L. Bases genéticas de la vulnerabilidad a la depresión. Facultad de Biología de la Universidad de Barcelona. En [www.cfavarra.es/salud/anales/textos/vol\\_25/sup3](http://www.cfavarra.es/salud/anales/textos/vol_25/sup3) citado 3 de noviembre 2011.
5. Laegsgaard MM, Mors O. Psychiatric Genetic Testing: Attitudes and Intentions Among Future Users and Providers. Am J Med Genet Part B. 2008; 147B:375-384.
6. Mingote C, Aragues M. Depresión en el Anciano Actualizaciones en Neurología, Neurociencia y envejecimiento. 2003.1. 205.
7. Baena ZA, Sandoval VMA y colectivo de autores. Los trastornos del estado de ánimo. Revista Digital Universitaria. 2005 noviembre; 6(11) ISSN: 1067-6079. URL Disponible en: <http://www.revista.unam.mx/vol.6/num11/art110/art110.htm>. Citado 5 de diciembre 2015.
8. González Rodríguez VM. Trastornos afectivos en atención primaria. Guía de buena práctica clínica en depresión y ansiedad. Sanidad de Castilla y León (Sacyl) Equipo de atención primaria de Villoría, Salamanca, 2003.
9. Patró R, Corbalán FJ, Limiñana RM. Depresión en mujeres maltratadas: relaciones con estilos de personalidad, variables contextuales y de la situación de violencia. Anales Psicología 2007; 23(1):118-24.
10. Machado VA, La depresión Revista de Ciencias Medica. La Habana. 2011 17 (2).
11. Aarón T. Beck; A. John Rush; Brian F. Shaw y Gary Emery. “Terapia Cognitiva de la depresión”. Segunda edición. Biblioteca de psicología Desclee de brouwer. Bilbao 1983. Citado junio 2012 Disponible en: \libros\terapia cognitiva\terapia cognitiva.htm.
12. Vázquez A. Relación entre violencia y depresión en mujeres. Revista de Neuropsiquiatría 2007; 70(1-4):88-95.
13. Emery AEH, Mueller RF, Young ID. Emery's. Genética Médica Herencia. 10<sup>a</sup> Ed. Ciencias Médicas; 2006.
14. Thompson W Margaret, Mc Llinnes.R Roderick, WillandF.Huntington. Genética de los Trastornos con Herencia Multifactorial, 4ta edición1996, (15):337-346.
15. Marcheco TB. Aspectos legales en la práctica de la genética médica Revista Cubana de Genética Comunitaria. Sep.- Dic. 2010; V4 (3):5-8.
16. Núñez VPF. Psicología y Salud. Reacción psicológica ante la enfermedad. Editorial Ciencias Médicas.2006, 239-240.
17. Mayo MRC, López BK, García RAB. Intervención Educativa para elevar el nivel de conocimientos sobre depresión en familiares de adultos mayores diagnosticados con esta patología; Universidad Medica DR José Assef Yara, Mediciego 2011; 17(1).
18. Lawrence RE, Appelbaum PS. Genetic Testing in Psychiatry: A Review of Attitudes and Beliefs. Psychiatry 74(4) Winter 2011.
19. Epidemiología Genética: disciplina científica en expansión. Rev. Panamericana de Salud Pública 3(1) Washington Jan 1998 1020-4989)
20. Josué DL, Valdés SY, Quevedo FC, Torres LV, Font DI, Guidi VE. Depresión oculta en sujetos que laboran en condiciones complejas. Rev. Cuba Medicina Militar Ciudad de la Habana abr-jun. 2007; 36 (2).
21. Martínez. Medicina e Intimidad. Una visión desde la Bioética. Rev. Calidad Asistencial, 2004; 19 (6):416.
22. Licourt OD, Capote LLN, Rojas BI. Estrategias y estudios para desarrollar el Asesoramiento Genético: Municipio Pinar del Río 2000-2006. Revistas Ciencias Medica (revista online) 2008: 12 (2 9); disponible en: <http://cielo:sld.cu/>. Citado 2 Octubre. 2015.