

Factores psicosociales que influyen en la relación médico paciente en la consulta de genética clínica.

Psychosocial factors that influence the doctor-patient relationship in the consultation of clinical genetics.

Diana Ortiz-Quiroga^{*}, Stephan Jalisi, Ximena Castro Sardi, Yoseth Ariza-Araújo, Harry Pachajoa

Universidad Icesi, Cali, Colombia; stephanjalisi@gmail.com, xcastro@icesi.edu.co, 0000-0002-0740-9293; yjariza@icesi.edu.co, 0000-0003-4800-8290, hmpachajoa@icesi.edu.co, 0000-0003-2672-0439, dmortiz@icesi.edu.co, 0000-0003-0165-9109; * Correspondencia: dmortiz@icesi.edu.co

Recibido: 26/7/22; Aceptado: 5/12/22; Publicado: 13/12/22

Resumen.

Introducción: la genética clínica ha sido reconocida como una práctica dedicada al diagnóstico y al manejo de los trastornos genéticos por parte del médico genetista. Sin embargo, los datos sobre la forma como funciona la consulta de genética clínica en Colombia, son inexistentes y, sin información acerca de los retos en la atención a la población con enfermedad genética. El objetivo de este estudio fue la caracterización psicosocial de la consulta de genética clínica en un hospital, privado, de alta complejidad, de la ciudad de Cali, Colombia. **Métodos:** este estudio se llevó a cabo combinando la observación y la entrevista semi-estructurada a dos médicos genetistas de una institución de salud, privada, en Cali, con catorce observaciones y dos entrevistas. **Resultados:** se identificaron factores, internos y externos a la consulta, que influyeron en su dinámica: las barreras en el sistema de salud, la tipología de la consulta y los factores personales del médico genetista. **Conclusión:** la atención integral de las personas con condiciones genéticas debe trascender el abordaje biológico, en la deficiencia, a un abordaje que también considere aspectos psicológicos y sociales.

Palabras clave: Genética; asesoramiento genético; competencia clínica; Relaciones Médico-Paciente.

Abstract.

The genetic clinical practice has been recognized as a consultation dedicated to the diagnosis and management of genetic disorders by the geneticist. However, the data on how genetic consultation works in Colombia are unknown and there is a lack of information about the other aspects of the genetic management of the population with genetic disorders. the objective of this study was to Psychosocial characterization of the outpatient consultation in clinical genetics from a private, high complexity hospital in Cali, Colombia. **Methods:** An observational and semi-structured interview methodology was combined and performed in this study for two geneticists in one health, private institution of Cali, Colombia. The interview and observations were carried out in two and fourteen moments, respectively. **Results:** External and internal factors, which might influence and determine the dynamics of the consultation, were identified, such as barriers in the health system, type of consultation and personal beliefs of the geneticist. **Conclusion:** In summary, the holistic approach to the population with genetic disorders has to transcend the biological approach focused on deficiency and consider both the psychological and social approaches.

Keywords: Genetics; Genetic Counseling; Clinical Competence; Physician-Patient Relations

1. Introducción

La genética clínica es una especialidad de la medicina dedicada al diagnóstico, la prevención, el pronóstico y el manejo de los trastornos genéticos asociados a la enfermedad (1). Esta especialidad constituye el componente asistencial/clínico de la genética y representa el amplio campo de conocimientos científicos dedicados a la variación genética, la herencia biológica y a sus respectivas implicaciones y aplicaciones en el ámbito de la salud. En este sentido, la práctica clínica del genetista abarca, por definición, el diagnóstico, la atención y el seguimiento de pacientes con enfermedades genéticas específicas, así como, el asesoramiento genético. Para Batlló y Batlló (2), el diagnóstico médico es el proceso a través del cual el profesional nombra el sufrimiento del paciente. Para obtenerlo, hace uso de herramientas como la anamnesis, la historia clínica, la exploración física y los exámenes de laboratorio/complementarios, con el objetivo de identificar síntomas y signos que le permitan asociar o descartar lo que está observando con una enfermedad o patología específica. Alcanzar la pericia en el proceso del diagnóstico médico depende de la experiencia práctica (3). En este sentido, gran parte de la formación en medicina se fundamenta en la posibilidad de interactuar con sujetos que viven con alguna condición de salud. Desde los tiempos de Hipócrates el diagnóstico de la enfermedad y su natural consecuencia, el pronóstico sobre su evolución, es considerado el núcleo central del saber médico, aquello que da razón de una profesión que se funda en el conocimiento justificado por la experiencia y no en la simple intuición o en recursos discursivos, razonables pero infundados (4, p.150).

Por otro lado, el asesoramiento genético es un proceso mediante el cual se orienta a pacientes y familiares acerca del riesgo de tener una enfermedad hereditaria, sus causas, sus consecuencias, su manejo; y, en ocasiones, la atención de las necesidades psicosociales de este binomio (5), pues la enfermedad genética “no solo afecta la condición física, sino también la salud mental y social del paciente y su familia”, lo que asigna a la genética clínica la responsabilidad de apoyarlos en todos los aspectos a través del encuentro clínico (6, p.39). En Europa, los servicios de genética clínica se encuentran a cargo de médicos formados en el área, y la función de asesoramiento genético es desarrollada por profesionales formados específicamente para esta tarea, no necesariamente médicos (5). No obstante, España es el único país europeo donde la especialidad no es reconocida; situación que se ha convertido en una de las causas de activismo por parte de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Mientras tanto, en Colombia, como en la mayoría de los países latinoamericanos, el médico genetista es el encargado de realizar todas las funciones previamente citadas, incluido el asesoramiento genético. Sin embargo, no se halla información que permita conocer la forma como se lleva a cabo esta práctica médica en nuestro país y, en consecuencia, no existe información que permita dar cuenta de los retos que se presentan en la atención de la población con enfermedades de origen genético y sus familias, en espacios particulares como la consulta de genética clínica.

Las enfermedades huérfanas de origen genético, también llamadas raras o minoritarias, se caracterizan por una baja prevalencia poblacional. En Colombia, la Ley 1392 de 2010, las reconoce como enfermedades de especial interés en salud, crónicamente debilitantes y con una ocurrencia menor de 1 caso por cada 2.000 personas. La baja frecuencia de estas condiciones limita el logro de la pericia en el proceso de diagnóstico y asesoramiento genético, razón por la cual el talento humano con este conocimiento especializado es escaso en número y suele concentrarse en instituciones de referencia. Esta situación se traduce en limitaciones de acceso y uso de los servicios de salud, sobre todo, para aquellas personas que viven retiradas de estos centros de atención de referencia.

Obtener el diagnóstico de una enfermedad genética, por una parte, pone fin a un periodo largo de incertidumbre, sin embargo, enfrenta al paciente y a la familia a una situación de frustración e inseguridad, pues la comunicación del diagnóstico muchas veces es considerada como confusa (6). Una vez se logran avances en la comprensión del diagnóstico como resultado de la traducción de terminología científica muy especializada, se deben afrontar los retos comunes a todas las enfermedades huérfanas: ausencia de tratamiento curativo, barreras para los tratamientos complementarios y la incertidumbre del pronóstico. En ese sentido, es posible imaginar la sobrecarga significativa que genera esta situación, tanto para el paciente y su familia (5) pero, también, para el médico tratante en el proceso para abordarlo.

En este sentido, la relación médico paciente toma gran relevancia. En las últimas décadas, la relación médico-paciente se ha convertido en objeto de numerosas investigaciones encaminadas a entender y mejorar la forma como los médicos profesionales se relacionan y comunican con sus pacientes. Emanuel & Emanuel (7) proponen cuatro modelos de relación cuya estructuración puede ocurrir en el ámbito de la consulta médica: 1) el modelo paternal, en el cual el médico se hace dueño del conocimiento con el objetivo de velar por la salud del paciente, considerando sus intervenciones como las “mejores” y “únicas” ya que se basan en un conocimiento objetivo del tema; 2) el modelo informativo o del consumidor, en el cual el objetivo del médico es brindar información suficiente al paciente para que este mismo tome las decisiones referentes a su salud; 3) el modelo interpretativo en el cual el médico escucha y trata de determinar lo que el paciente desea en el momento preciso de la consulta e incluso ayuda al paciente a reencontrarse con sus valores/deseos para asumir una búsqueda conjunta de la salud; 4) el modelo deliberativo en el cual el médico discrimina entre valores que pueden ayudarle al paciente a recuperar una salud óptima y que valores no, siendo su papel el de un consejero. Makoul (8), luego Street Jr. & Epstein (9), referentes contemporáneos en el estudio de la relación médico-paciente, se centran en el aspecto comunicativo de la relación, planteando funciones comunicativas que deberían, en un principio, mediar la manera cómo el médico y su paciente comunican dentro del espacio de consulta. Estas funciones son respectivamente: 1) función de fomento y cuidado de la relación sanadora, 2) función de intercambio de información, 3) función de validación de emociones, 4) función de manejo de la incertidumbre, 5) función de apoyo en la toma de decisiones, y 6) función de fomento de la autonomía. Así mismo, Street Jr. & Epstein (9) destacan la existencia de factores, internos y externos, que influyen en la manera como el paciente y el médico se comunican en el espacio de consulta, tales como la edad, etnia, personalidad, representaciones sociales, contexto familiar, contexto educativo, entre otros. Los factores moderadores internos, describen aquellos aspectos personales, como su edad o su estrato, que pueden afectar de una u otra manera, la relación médico-paciente. Asimismo, se referencian algunos de los aspectos internos del paciente sobre los cuales el médico puede ejercer influencia para evitar tensiones en la comunicación; esto son: distancia educativa, distancia social, actitud del médico hacia el paciente, preferencias del paciente. Los factores moderadores externos, son referidos como importantes en tanto son también propensos a condicionar la manera en cómo el médico y el paciente se relacionan y comunican (ej. ambiente familiar, medios de comunicación y sistema de salud). Sin embargo, al no estar al alcance del médico, no son objeto de mayores indagaciones.

Dada la complejidad clínica de las enfermedades huérfanas y los retos que esto supone en el establecimiento de la relación médico paciente, se planteó la necesidad de realizar una investigación cuyo objetivo se centró en la caracterización psicosocial de la consulta de genética clínica en un hospital, privado de alta complejidad de la ciudad de Cali, Colombia. El aspecto descriptivo de la caracterización viene dado por el entendimiento de las interacciones que surgen o pueden surgir en la triada médico-

paciente y acompañante. Mientras que, el aspecto psicosocial se encuentra en el énfasis puesto en los eventos (externo o internos) que podrían influir en tal interacción.

2. Métodos

Sujetos

La ciudad de Cali concentra las dos instituciones de salud de alta complejidad que atienden todos los pacientes del sur occidente del país. La institución seleccionada cuenta con tres genetistas, dos enfocados en la población pediátrica y uno en adultos. En esta investigación participaron voluntariamente los dos médicos genetistas que atienden a menores de edad. Los procedimientos descritos en este estudio se desarrollaron según las regulaciones sobre ética en investigación, vigente en el país y definida tanto por la clínica como por la Universidad Icesi.

Procedimiento

Se realizó un estudio exploratorio-descriptivo de corte cualitativo en donde se emplearon diversas herramientas metodológicas. En un primer momento, se realizaron observaciones participantes a los factores psicosociales que influyen en el proceso de la consulta de genética clínica programada, en un periodo de tiempo comprendido entre el 3 de agosto y el 13 de octubre de 2017, bajo el consentimiento informado verbal del paciente y/o del familiar/acompañante. Un total de 14 consultas fueron objeto de observación, 7 por cada médico genetista. En todos los casos, se realizó consentimiento informado de acuerdo con el protocolo IRBB- EC 130, aprobado por el comité de ética de la Universidad Icesi, correspondiente al proyecto de práctica profesional del programa de psicología.

Instrumentos

En un segundo momento, se elaboró una guía de entrevista semi-estructurada que permitió la recolección de información desde la perspectiva de los médicos. Posteriormente, se transcribieron las entrevistas y se trianguló la información con el objetivo de establecer las categorías de análisis; para este paso, se empleó el software de análisis de datos cualitativos Atlas.ti. En las observaciones participantes, se utilizó una bitácora para el registro de información relacionada con la descripción del ambiente de la consulta, las actividades desarrolladas, los participantes, la interacción de la triada médico-paciente-acompañante, donde se consideró: la interacción verbal y no-verbal, así como los aspectos espacio-temporales de la consulta de genética clínica, los diferentes momentos asociados al proceso diagnóstico. En las entrevistas semi-estructuradas, se utilizó una guía de entrevista que permitió recolectar información de los siguientes apartes: datos generales del médico entrevistado, vocación profesional, aspectos relacionados con la consulta de genética clínica, aspectos relacionados con el paciente de genética clínica, aspectos relacionados con el diagnóstico y manejo de una enfermedad huérfana, consideraciones sobre el marco institucional y el desarrollo de la labor profesional.

3. Resultados

De las 14 consultas observadas, 11 fueron de pacientes pediátricos y 3 de pacientes mayores de edad que asistieron para asesoramiento genético. Por consiguiente, la mayoría de las consultas observadas contaron con la presencia de un acompañante adulto responsable, quien generalmente fue representado por la madre del paciente. Por el carácter de hospital universitario, se identificó la presencia de otros actores durante la práctica médica: una médica en servicio social obligatorio, una médica asistente de investigación, una residente de Pediatría y un estudiante de último año de Psicología que

realizaba la observación participante. Respecto a las características de los pacientes que permitieron la observación de las consultas, 8 fueron mujeres y 6 hombres. Un paciente presentó discapacidad motora grave, con dependencia total. Ocho pacientes presentaron afectaciones cognitivas. Los médicos que atendieron la consulta de genética clínica observada, cuentan con formación de pregrado en medicina y de Doctorado en Salud y Ciencias Biomédicas, ambos con énfasis en genética. Los médicos de las consultas observadas tienen una experiencia de más de cinco años en la institución de salud. Los resultados se han agrupado en tres categorías de análisis que influyeron en la relación del genetista con el paciente y su acompañante. Dos de ellas relacionadas con los factores externos a la consulta: las barreras en el sistema de salud, que describen el ámbito en que se desenvuelve la relación; y la tipología de la consulta de genética clínica, dedicada a la descripción de los momentos que caracterizan el proceso de consulta en genética clínica. La tercera categoría se relaciona con los factores internos en los que se hallan los factores personales del médico genetista que influyen la relación médico paciente. A continuación, se presentan los resultados ordenados en función de estas categorías. La voz de los médicos entrevistados se integra en el relato.

Las barreras en el sistema de salud.

Respecto a la institución de salud en donde se llevó a cabo este trabajo, se encuentra que es una institución privada, caracterizada por ser un hospital universitario, de referencia en la prestación de servicios de alta complejidad, que atiende a toda la población del sur occidente colombiano. En consecuencia, muchas de las personas que llegan a la consulta deben desplazarse desde diferentes municipios hasta la ciudad de Cali, para lograr ser atendidos por un genetista clínico. La institución de salud a la que se encuentran vinculados los médicos genetistas, está ubicada en la ciudad de Cali y cuenta con tres de los nueve especialistas en genética clínica de la ciudad. “En Colombia, tenemos una insuficiencia de talento humano en salud para atender a la población con enfermedades huérfanas, pues hasta ahora, solo existe una especialidad en genética medica que forma médicos especialistas, lo cual resulta en una disponibilidad reducida de médicos en esta área” (comunicación personal, 3 d agosto de 2017).

De las tres consultas existentes en esta institución, dos son consultas pediátricas, es decir, atienden a pacientes recién nacidos hasta los 18 años o a madres gestantes. Estas consultas son llevadas a cabo por especialistas hombres. Adicionalmente, el tiempo definido por la institución para llevar a cabo atenciones por primera vez, es de 30 min; y 20 minutos para las consultas de control. Sin embargo, los profesionales de las consultas observadas, dedicaron una hora y 30min, respectivamente para cada proceso, con el objetivo de profundizar en su labor aun cuando esto significara ir en contra de las exigencias de la productividad de la institución, la extensión de su agenda y mayor tiempo de espera para otros consultantes. Por otra parte, se identifica que el reconocimiento de la genética clínica, tanto para la población general como para otras especialidades médicas, es limitado. Esta “invisibilidad” del área se convierte en una barrera para la atención de la población con una enfermedad de origen genético, pues como lo manifiesta uno de los médicos entrevistados: “...llegan solos. Ósea hay veces que me han llegado pacientes que dicen “quiero que me vea un genetista porque yo sé que tengo algo y ningún médico ha sabido que tengo”. Pero no es lo usual. Lo usual es que haya sido remitido por un médico, pero en general, la norma, es que el paciente de genética es un paciente multi-médico; muchos médicos no le han sabido decir que tiene un padecimiento genético y muchas veces llegan a genética referidos, no tanto porque el médico piensa que tiene algo genético, sino porque ya no sabe qué más pedirle, no sabe qué más hacer, y dice “bueno vamos a mandarlo para genética a ver si él sí sabe qué es” (comunicación personal, 22 de septiembre de 2017).

Así mismo, las personas con enfermedades huérfanas se enfrentan a barreras relacionadas con la autorización de pruebas diagnósticas dado su alto costo para el sistema, lo que, a su vez, retrasa la cita de control, convirtiéndose en un problema circular.

Tipología de la consulta de genética clínica

Identificamos cuatro tipos de consulta: la primera consulta, las de exploración del diagnóstico, las de seguimiento, y las de asesoramiento genético. En la primera consulta, se recolecta información acerca del paciente y su familia y se presenta al paciente y acompañante un camino, un proceso, que eventualmente podría llegar a la consecución de un diagnóstico. El patrón seguido para esta consulta es el siguiente:

1. Indagación del motivo de consulta – que puede ser conocido o no, por el paciente y su acompañante- y de los antecedentes familiares.
2. Examen físico del paciente (ej. estatura, peso, perímetro cefálico, signos vitales);
3. Comunicación de posibilidades diagnósticas.
4. Solicitud de pruebas diagnósticas e interconsultas que permitan confirmar el diagnóstico.

La primera consulta también se presenta como una oportunidad para “aliviar el estrés” que cargan pacientes y acompañantes producto de situaciones asociadas a la incertidumbre del diagnóstico. Una de estas situaciones, se relaciona con el crecimiento de las tecnologías de la información y su introducción en la práctica médica, puesto que generan la posibilidad de obtener información incesable que genera más angustia en pacientes y familiares. Otra situación que el médico debe enfrentar, es el agotamiento en la lucha que asumen estos actores frente a las barreras del sistema de salud, en la cual “la necesidad del diagnóstico, en ocasiones, pasa a un segundo plano” (comunicación personal, 23 de septiembre de 2017).

Las siguientes consultas, referenciadas en esta investigación como “consultas de exploración del diagnóstico”; se enfocan en contrastar las posibilidades diagnósticas iniciales con las opiniones de otros especialistas y con los resultados de los exámenes solicitados en la primera consulta. Frecuentemente, se establece la condición genética de mayor probabilidad y se solicitan pruebas adicionales con mayor especificidad para confirmar la hipótesis diagnóstica.

El diagnóstico en genética clínica desencadena una serie de procesos emocionales, psicológicos y sociales, tanto en los pacientes, como en su familia (10). El acompañante puede reaccionar de diferentes maneras ante el diagnóstico, sin embargo, ninguno de los entrevistados refirió planear una manera para “dar la noticia”.

Hay reacciones positivas porque se descartan otras condiciones de salud, y se pueden obtener tratamientos, si están disponibles. Hay también reacciones negativas, con sentimientos de rabia, asociados al “duelo” por la pérdida de un hijo sano; culpa, por ideas acerca de la génesis de la situación; o temor, porque esta noticia podría indicar un estado de riesgo genético para el resto de la familia, “la gente, cuando uno les hace el diagnóstico se siente agradecida; cuando uno no le hace el diagnóstico, igual sigue agradecida; pero cuando uno les dice que no tiene nada, ahí se enfurecen” (comunicación personal, 3 de agosto de 2017).

“Es una responsabilidad dura, ya que uno es el que le tiene que colocar el diagnóstico [al paciente] y hacerlo, es colocar, a veces, también, un letrero de que no existe cura, de que no existe tratamiento, terminar con la fe” (comunicación personal, 3 de agosto de 2017).

[...] Es necesario estar alerta a todas las situaciones que de alguna manera también pueden afectar al paciente ya que hay veces que no tienen nada que ver con el diagnóstico

propiamente, sino con su alrededor; yo he tenido muchos niños hiperactivos que yo sé que el principal problema no es el problema genético, sino el problema social; hay que captarlo y ver si se puede manejar y si no se puede manejar, remitirle al psicólogo o psiquiatra [...]". (comunicación personal, 22 de septiembre de 2017).

Uno de los sentimientos negativos después del diagnóstico, es la culpa: "la gente quiere echarle la culpa a cualquier cosa" (comunicación personal, 23 de septiembre de 2017). Por ejemplo, "cuando nace un niño con síndrome de Down, el 70% de los padres culpan a la madre" (comunicación personal, 3 de agosto de 2017). En estos casos, los médicos han mediado de manera respetuosa y oportuna, sobre las creencias culturales e ideológicas de sus pacientes y familiares. Lo anterior pone de manifiesto la complejidad psicológica asociada al proceso de entrega de un diagnóstico de enfermedad genética.

Llegado a este punto, con el establecimiento de un diagnóstico, advienen las consultas dedicadas al "seguimiento y monitorización de la condición genética específica". El Médico 1, resalta en este punto que la labor del genetista se centra en "liderar el trabajo interdisciplinar" asociado a los procesos de pronóstico, seguimiento, monitorización e incluso tratamiento de la enfermedad, debido a que solo para algunas condiciones "existen tratamientos e incluso curas, sobre todo para pocas enfermedades en las que se puede realizar terapia génica". Así pues, la labor del médico genetista gira en torno a la "evaluación y anticipación de lo que puedan tener más adelante los pacientes" producto de la condición genética evidenciada.

El asesoramiento genético puede ocupar una parte de la consulta de seguimiento o puede desarrollarse en una consulta exclusivamente dedicada a este fin. En esta consulta se atiende la demanda de los familiares por información sobre la herencia y transmisión de la condición genética, y los médicos genetistas presentan las opciones de manejo clínico para estas situaciones particulares de consulta.

Los factores personales del médico genetista que influyen la relación médico paciente.

Respecto al médico genetista, se identificó que la medicina y su componente asistencial no se manifestaron como fundamentales para su elección vocacional. En ambos casos, los entrevistados eligieron la medicina, específicamente la formación en genética, como un vehículo para alcanzar otro tipo de intereses relacionados con la ciencia y la investigación. De cierta forma, existió una orientación profesional hacia el componente científico/técnico por encima del componente relacional/asistencial, que logró integrarse en la práctica médica. Sin embargo, los enfoques con los cuales estos dos médicos abordan a sus pacientes, presentan marcadas diferencias.

Particularmente, en la primera consulta se evidencia que el Médico 1 privilegia una mirada científicista, enfocada principalmente en responder la pregunta relacionada con el diagnóstico. De esta manera, su fuerte razonamiento clínico le permite, a partir de la observación y la entrevista, construir descripciones objetivas acerca del cuerpo y la manifestación de la enfermedad con el objetivo de aproximarse a hipótesis diagnósticas (11): se trata entonces de "armar, dentro de la cabeza, si tiene cardiopatía; si tiene cardiopatía más déficit cognitivo; si tiene cardiopatía más déficit cognitivo y un dedito de más".

Por su parte, el Médico 2, privilegia una mirada más humana, centrada en las necesidades psicosociales de los pacientes. Él considera la primera consulta como un espacio privilegiado para "disminuir el nivel de estrés con el que vienen los pacientes" a través de la escucha consciente de sus necesidades por sobre la necesidad diagnóstica.

Lo anterior, también se evidencia en las representaciones que ambos médicos tienen sobre los pacientes que acuden a la consulta de genética. Para ilustrar, el Médico 1, con una mirada orientada por el paradigma biomédico, refiere que “en dos días de consulta, se pueden presentar 30 patologías diferentes” y, en ese sentido, la consulta de genética se convierte en un escenario de investigación científica, donde los pacientes se convierten en “preguntas de investigación” o “retos”.

Mientras tanto, el Médico 2, introduce una concepción sobre el paciente de genética diferente, refiriendo que este mismo no es más que una persona con “un síndrome que tiene una condición en donde hay un gen que produce ciertas características clínicas, que con cierto manejo médico pueden llevar una vida prácticamente normal”, al tiempo, realiza una reflexión en la que manifiesta que la sociedad tiene “la idea errónea de que todo el mundo tiene que ser normal” y que, en consecuencia, la palabra anormalidad sirve para describir a aquellos que no presentan características acordes a la media.

Estas diferencias en el abordaje, pueden explicarse a partir de la historia vital de cada médico y la construcción subjetiva de que ha hecho de su práctica profesional. Particularmente, el Médico 2, comparte que tener un hijo con una condición genética, le ha facilitado un acercamiento empático con sus pacientes, debido a que se sitúa como médico, pero también como familiar.

Respecto al paciente de genética clínica y su acompañante, se debe señalar que la consulta de genética analizada atiende población menor de edad, por esto, una constante es la presencia de al menos un acompañante representado por algún familiar o quien desempeñe el papel de cuidador principal. La figura del binomio paciente-acompañante es comprendida por los médicos entrevistados como una unidad que exhibe diferentes necesidades “la consulta de genética es del paciente y su familia” (comunicación personal, 23 de agosto de 2017). Las observaciones revelan que cuando los pacientes presentan discapacidad cognitiva, los médicos establecen comunicación con el acompañante y no con el paciente, aun cuando estos se encuentren en etapas avanzadas del ciclo vital como la adolescencia tardía (comunicación personal, 24 de agosto de 2017). El Médico 1, refiere que la relación médico-paciente-acompañante se manifiesta de esta manera debido a que “el paciente no entiende y es el acompañante el que entiende sobre el diagnóstico”. Por otro lado, es necesario tener en cuenta que el paciente de genética clínica y su acompañante antes de llegar a la consulta, “han pasado a través de diversos especialistas que no han podido dar con el diagnóstico, por lo que eventualmente son remitidos a la consulta de genética esperando poder esclarecer la condición del paciente” (comunicación personal, 23 de agosto de 2017). En general el servicio de genética clínica se encuentra al final de un recorrido por múltiples especialidades médicas por las que han pasado los pacientes y sus acompañantes. Esta circunstancia puede explicarse por la dificultad misma del diagnóstico, dado el amplio espectro de presentación de algunas condiciones, y por el escaso conocimiento con el que cuentan los médicos no genetistas, sobre la mayoría de las enfermedades genéticas.

Este tránsito obligado por el sistema de salud hace que los pacientes sean más recursivos y asertivos en su interacción con el mismo, pero debido a que se mantiene la incertidumbre por el diagnóstico, cuando llegan a la consulta de genética asumen una posición más demandante frente al médico, que si bien podría ser aprovechada como una oportunidad para construir la relación médico-paciente-acompañante, puede también verse como un obstáculo en un modelo paternalista y vertical.

4. Discusión

La realización de una caracterización de la consulta de genética clínica enfocada en los aspectos psicosociales, resultó de vital importancia en la atención de la población con enfermedades huérfanas. La comprensión de su complejidad permitió identificar los retos a los que se enfrentan los médicos genetistas en su ejercicio profesional, relacionados con la existencia de una serie de factores psicosociales, internos y externos a la consulta de genética clínica, que influyen en la relación entre el médico, el paciente y su cuidador, quien generalmente es una mujer.

La evidencia demuestra que uno de los factores claves para abordar estos retos implica una mayor formación e implicación del profesional en lo relacionado con la intersubjetividad, la interacción, la apertura (12), la aplicación de la bioética (13), así como el reconocimiento del contexto institucional en el que se produce la atención de salud, con sus pretensiones, normas y exigencias (14).

En esta línea, es importante preguntarse ¿cómo se encuentra la formación de los médicos genetistas en Colombia? Para tratar de responder esta pregunta es necesario señalar que, la relación médico-paciente y el asesoramiento genético son componentes fundamentales de la genética clínica. Sin embargo, en Colombia, la formación en asesoramiento genético como una disciplina independiente, no existe (15). En nuestro contexto, son los genetistas clínicos quienes deben cumplir con esta función, pero en el país, como en el resto de países latinoamericanos, la formación en genética clínica, ha sido limitada (15, 16), debido a la poca cantidad de programas existentes.

En el caso de las enfermedades huérfanas, la habilidad clínica y comunicacionales de los médicos genetistas es requerida en todos los tipos de consultas, tanto para entregar el diagnóstico de la enfermedad huérfana, como al anunciar la no existencia de tratamientos curativos para la enfermedad diagnosticada. Esta situación representa una complejidad, pues el promedio de tiempo para llegar a un diagnóstico final puede variar de cinco a diez años y requerir revisiones de más de diez médicos (16, p. 371), lo cual se ve traducido en una fractura de los vínculos de confianza y respeto en los que reposa la relación médico paciente (13).

En este contexto, los resultados de esta investigación manifestaron diferencias en la habilidad clínica y comunicacional de los genetistas para atender las necesidades psicosociales de los pacientes y sus cuidadoras, es decir, para abordar los sentimientos y emociones generados en la consulta, aun cuando se tienen especialidades pos graduales y años de experiencia en el ejercicio. Estos resultados dan cuenta de que el manejo de estas situaciones, son una tarea compleja que involucran aspectos personales del médico (17).

Por otro lado, la influencia del carácter biomédico y científico en la formación pos gradual de los profesionales en esta investigación también puede explicar la limitación para el abordaje de los factores psicosociales. Como disciplina científica, la genética clínica combina conceptos, conocimientos y técnicas que le ayudan a reconocer distintas enfermedades huérfanas por la combinación de sus manifestaciones clínicas. Sin embargo, las actitudes de los médicos, frente a la presencia de una deficiencia corporal en los pacientes, indicaron la influencia de la perspectiva hegemónica en su mirada, con una interpretación de incapacidad e inferioridad (18), que les anuló la palabra e imagen.

Si bien los pacientes de las consultas de genética observadas, son personas con diagnósticos de enfermedades huérfanas que les pueden generar ciertas limitaciones

funcionales, es necesario plantear que, ante todo, son seres humanos dignos y con derechos. Al respecto, es necesario pensar la necesaria consideración de los cuerpos, los sentires y los afectos en la práctica médica, aun cuando el carácter de consulta pediátrica observada involucre la participación de un cuidador como mediador para el dialogo con el médico genetista.

Así pues, el abordaje de esta discordancia entre necesidades de la diada paciente-cuidador y la realidad de la consulta, requiere que el medico logre conjugar el conocimiento científico y las demandas subjetivas planteadas por otros actores (12). Es decir, sus prácticas profesionales cotidianas requieren fortalecer y trascender la habilidad técnica para darle espacio a una dimensión reflexiva que permita analizar críticamente el carácter ético y político de su posición técnica (19), la complejidad de las situaciones a abordar, brindar el apoyo necesario y pertinente según la particularidad del caso y generar un bienestar integral en las personas. Sin embargo, y tal como lo plantea Pérez- Rancel (2000), algunos profesionales, entre ellos los médicos, que tienen una formación de pregrado en ciencias básicas, con refuerzo en el posgrado, han consolidado una representación social de la ciencia que dista de esta forma de entender y abordar las realidades (20).

Otro reto importante, tiene que ver con que el médico genetista no solo debe enfrentarse a la carga que trae el paciente y su cuidadora por la vivencia de la condición genética, sino también por las dificultades que interpone un sistema de salud a quien el médico representa para que se lleve a cabo dicha atención. Por lo tanto, uno de los retos del primer encuentro entre el médico genetista, el paciente y su cuidadora, es la mediación de aquellas condiciones personales (ideas, percepciones, intereses y expectativas) y contextuales (trayectoria y estandarización del sistema) que predisponen la relación.

Particularmente, en este ejercicio de observación, el marco institucional de la clínica fue otro desafío para el medico genetista. En esta investigación, se destacan dos consultas de genética clínica pediátrica que representaron experiencias positivas respecto a la atención de las pacientes derivadas de la autonomía y flexibilidad que manifestaron los médicos en su ejercicio profesional. Específicamente, la extensión de los tiempos de atención de acuerdo con la tipología de la consulta, posibilitó la escucha y la construcción de un vínculo con el paciente. Sin embargo, esta no es una situación común para las personas que hacen uso del sistema de salud colombiano, pues lo anterior es posible en el contexto institucional de este estudio, es decir, una institución de salud privada, de alta complejidad, en la que participan médicos genetistas con experiencia clínica, la cual les permite establecer sus propios criterios sobre la atención, por encima de lo estandarizado o establecido por el sistema (21).

5. Conclusiones

- La investigación realizada permitió una primera aproximación a la consulta de genética clínica, en una institución de alto nivel de complejidad de la ciudad de Cali. Aquí se evidenció que uno de los retos más importantes que asume el médico en esta consulta, se ubica en la relación que establece con los pacientes y sus acompañantes, una relación que se encuentra atravesada por factores internos y externos a la consulta.
- Aunque no existe una manera “idónea” de relacionarse con el paciente y/o familiar (22) en la consulta, se confía en que el médico tenga la capacidad comprender la situación, significar la experiencia y saber qué hacer (12). En este sentido, es posible concluir que los cimientos de una buena relación, tal vez, se encuentren en el sencillo acto de escuchar e identificar la necesidad/deseo que presentan tanto acompañantes como pacientes en cada situación. Es decir,

en el establecimiento de una relación lo más horizontal posible, basada en la escucha y la confianza, una relación en donde todas las partes tengan voz.

- Es necesaria la formación de los médicos, en general, y de los genetistas clínicos en particular, sobre el abordaje de los factores psicosociales internos y externos a la consulta de genética, desde los programas de pregrado, posgrado y educación continua, con el objetivo de apoyar de manera inmediata a los pacientes y cuidadores, sin tener que esperar y delegar estas funciones al profesional en psicología, dado que esto puede generar una fragmentación de la atención, más trámites administrativos, tiempo y desplazamientos para el paciente y su acompañante.
- La investigación sobre el entendimiento de las interacciones que surgen o pueden surgir entre la triada médico- paciente-cuidador y los eventos que pueden influir en tal interacción, requieren de mayor seguimiento, tanto en Colombia, como en todos los lugares donde se ejerce la genética clínica. En este artículo se inicia una pequeña reflexión en torno a las experiencias de dos genetistas vinculados a una institución de salud, privada. Aunque los hallazgos presentados sean equiparables a contextos clínicos similares, no pueden ser generalizados. Para confirmarlo y para conocer particularidades, es necesario realizar más estudios. Estimamos que futuras investigaciones deberían profundizar en algunos de los temas que aquí abordamos con grupos mayores de médicos genetistas, pacientes y cuidadores.
- La aplicación de una metodología cualitativa, en la que se dio lugar a las experiencias vividas de los médicos genetistas en la consulta y las relaciones que se establecen en ellas, permitió indagar y conocer sobre cuestiones del ámbito psicosocial que no son posibles de abordar a partir de metodologías estructuradas que limitan la generación de confianza y la apertura al tema. Contrariamente, la metodología narrativa, permitió examinar datos relevantes del ejercicio clínico, en un ambiente considerado como espontáneo. Esto guarda relación con lo planteado por Lopera Vásquez (2020) cuando manifiesta que para indagar acerca de algunos asuntos, como aquellos en los que la subjetividad tiene lugar, los instrumentos estructurados son poco útiles (23).

Financiación: No ha habido financiación.

Agradecimientos: Los autores agradecen a los médicos genetistas y a los pacientes de estas consultas por su participación. Así mismo, agradece a la Universidad Icesi, específicamente al programa académico de psicología y de medicina por su contribución en la realización de la práctica profesional con la cual se llevó a cabo la investigación.

Declaración de conflicto of interés: Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Contribuciones de los autores: Todos los autores contribuyeron en la idea y diseño del estudio, la recogida de datos o al análisis e interpretación de datos; la redacción del borrador del artículo o la revisión crítica de su contenido intelectual sustancial, y la aprobación final de la versión que va a publicarse.

Referencias

1. McKusick VA. Mendelian Inheritance in Man. 12th ed. Baltimore: Johns Hopkins University Press; 1998.
2. Surós Batlló A, Surós Batlló J. Semiología médica y técnica exploratoria. 8a ed. Barcelona: Elsevier Doyma; 2001.
3. Montgomery K. How doctors think: clinical judgment and the practice of medicine. New York: Oxford University Press; 2006.
4. Lorenzano C. El Diagnóstico Médico. Subjetividad y Procesos Cognitivos. 2006; 8: 49-172. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=339630247008>
5. García-Miñaur, S. Consulta de genética clínica y diagnóstico genético prenatal. *Pediatría Integral*. 2014; 8 (8): 507-514.
6. Genetic Alliance. The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. Washington (DC); 2009.
7. Emanuel EJ, Emanuel LL. Cuatro modelos de la relación médico-paciente. *Bioética para clínicos*. Madrid: Triacastela; 1999.
8. Makoul, G. Essential elements of communication in medical encounters: the Kalamazoo consensus statement. *Academic Medicine*. 2001; 76(4): 390-393.

9. Street Jr, RL, Epstein RM. Key interpersonal functions and health outcomes: Lessons from theory and research on clinician-patient communication. In K. Glanz, B. K. Viswanath (Eds). Health Behavior and Health Education: Theory, research and practice. 4ta ed. San Francisco: Jossey-Bass; 2008.
10. Statham H, Solomou W, Chitty, L. Prenatal diagnosis of fetal abnormality: Psychological effects on women in low-risk pregnancies. *Baillière's Clinical Obstetrics and Gynaecology*. 2000; 14(4): 731-747.
11. Quadrelli A, Cardoso MHCA, Castiel LD. Sobre el carácter indiciario del método clínico: una mirada antropológica a partir de un relato de caso publicado. *Salud colectiva*. 2014; 10(2):157-169. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-82652014000200002
12. Ayres, JRCM. Para comprender el sentido práctico de las acciones de salud: contribuciones de la hermenéutica filosófica. *Salud Colect*. 2008; 4, 159-172.
13. De León, N. Dimensión de la acción médica y relación médico paciente en el contexto clínico pediátrico de la genética. *Bioética*. 2008; sept-dic: 17-22.
14. Habermas J. Teoría de la acción comunicativa. I/II edición. Madrid: Taurus; 1988.
15. Margarit, S. ¿Qué es el asesoramiento genético y cómo realizarlo en oncología? *Revista Medica Clínica de Los Condes*. 2017; 28 (4): 524-530. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864017300949#:~:text=El%20asesoramiento%20gen%C3%A9tico%20es%20el,contribuciones%20gen%C3%A9ticas%20a%20la%20enfermedad>.
16. Carbajal Rodríguez L, Navarrete J. Enfermedades raras. *Acta Pediátrica de México*. 2015; 36(5): 369-373. [fecha de Consulta 19 de septiembre de 2022]. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=423642754001>
17. Aranda Sánchez C. I., Cedillo Zaragoza, R., del Campo Acosta M. G., Ornelas Segovia R. O., & Góngora Ortega J. Factores que influyen y dificultan la comunicación de malas noticias en el personal de salud. *Acta Universitaria*. 2014; 24(5): 20-26. [fecha de Consulta 29 de Noviembre de 2022]. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=41632450003>
18. Ferreira, MA. Prácticas sociales, identidad, estratificación: tres vértices de un hecho social, la discapacidad. *Intersticios*. 2016; 1(2): 1-14. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=2884437>
19. Azeredo YN, Schraiber LB. El poder médico y la crisis de los vínculos de confianza en la medicina contemporánea. *Salud colect*. 2016; 12(1): 9-21. <https://doi.org/10.18294/sc.2016.864>
20. Pérez-Rancel, María. Aspectos Psicosociales de la Actividad Científica en la Facultad de Medicina. *Revista de la Facultad de Medicina*. 2000; 23(1): 28-33. Recuperado en 15 de septiembre de 2022, de http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0798-04692000000100006&lng=es&tlng=es.
21. Lemp S, Calvo E. ¿Aceptación o rechazo de la estandarización clínica?: Médicos chilenos hablan de las guías clínicas y canastas de prestaciones. *Salud colect*. 2012; 8(1): 61-68. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1851-82652012000100006&lng=pt&nrm=iso
22. Ruiz Moral R. Una propuesta conceptual para orientar el desarrollo de un currículo en habilidades de comunicación médico-paciente. *Educ Médica*. 2015; 16(1):74-82. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-educacion-medica-71-articulo-una-propuesta-conceptual-orientar-el-S157518131500011X>
23. Lopera- Vásquez, JP. Calidad de vida relacionada con la salud: exclusión de la subjetividad. *Salud Colect*. 2020; 25(2): 693-702. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/csc/a/pHhcCB54Xvz7jSZnMg3wbXH/?format=pdf&lang=es>

