

[FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS “FINLAY-ALBARRÁN”]

[CARACTERIZACIÓN PERSONOLÓGICA DE PACIENTES CON ACONDROPLASIA. POLICLÍNICO 27 DE NOVIEMBRE. FEBRERO-MARZO, 2013.]

[CHARACTERIZATION PERSONOLOGIC OF PATIENT WITH ACHONDROPLASIA. CLINIC “27 DE NOVIEMBRE”. FEBRUARY-MARCH, 2013.]

Autores:

[Rosali Mullings Pérez]¹, [Carlos Acosta Batista]²

1 [articulosabril@infomed.sld.cu], [Facultad de ciencias médicas “Finlay-Albarrán”], [Responsable de investigaciones], [Alumno Ayudante de Medicina Urología], [Estudiante de 3er año de medicina]

2 [articulosabril@infomed.sld.cu], [Facultad de ciencias médicas “Finlay-Albarrán”], [Presidente del consejo científico estudiantil], [Alumno Ayudante de Medicina Interna], [Estudiante de 4to año de medicina]

RESUMEN

Introducción: La acondroplasia es la forma más frecuente de enanismo. Los individuos presentan acortamiento rizomélico de las extremidades, facies característica con prominencia frontal, hipoplasia media de la cara, genu varo, y la mano tridente.

Objetivo general: Caracterizar personológicamente a los pacientes con acondroplasia, en el policlínico 27 de Noviembre, en el periodo de Febrero-Marzo del 2013.

Diseño Metodológico: Se realizó un estudio cualicuantitativo observacional, descriptivo, de corte transversal en el período de febrero – marzo del 2013 en el policlínico 27 de Noviembre. El universo estuvo constituido por 5 pacientes con acondroplasia.

Resultados: El 40% de los pacientes estudiados presentan un nivel de autoestima bajo coincidiendo con un nivel medio de autoestima representando el 40% del total. 3 de los pacientes estudiados presentaron una autovaloración inadecuada. El 60% de los pacientes estudiados presentaron un locus de control interno.

Conclusiones: Casi la mitad de los pacientes estudiados presentaron un bajo y un medio nivel de auto estima. La gran mayoría de los pacientes con acondroplasia presentaron una autovaloración inadecuada. Los rasgos de personalidad predominantes en estos pacientes fueron los rasgos obsesivos y paranoides. Más de la mitad de los pacientes estudiados emplean estilos de afrontamiento centrados en sus problemas y en sus emociones, predominando así en ellos el locus de control interno como principal componente esencial de la conducta humana motivada

Palabras Clave: Acondroplasia, Personalidad, Tipos de personalidad.

SUMMARY

Introduction: achondroplasia is the most frequent form in dwarfism. The individuals present reduction rizomelic of the extremities, facieses characteristic with front prominence, half hipoplasia of the face, genu beaches, and the hand trident.

General objective: To characterize personality to the patients with achondroplasia, in the clinico “27 de noviembre”, in the period of February-March of the 2013.

Material and method: Was carried out a study observational, descriptive of traverse court in the period of February - March of the 2013. The universe was constituted by 5 patients with achondroplasia.

Results: 40% of the studied patients presents a low level of self-esteem coinciding with a half level of self-esteem representing 40% of the total. 3 of the studied patients presented an inadequate autoevaluation. 60% of the studied patients presented a locus of internal control.

Conclusions: Almost half of the studied patients they presented a first floor and a half car level estimates. The great majority of the patients with achondroplasia presented an inadequate autoevaluation. The predominant features of personality in these patients were the obsessive and paranoid features. More than half of the studied patients they use confrontation styles centered in their problems and in their emotions, prevailing this way in them the locus of internal control as main essential component of the motivated human behavior.

Words Key: Achondroplasia, Personality, Types of personality.

INTRODUCCIÓN

La acondroplasia es la forma más frecuente de enanismo. Los individuos presentan acortamiento rizomélico de las extremidades, facies característica con prominencia frontal, hipoplasia media de la cara, genu varo, y la mano tridente. La acondroplasia (AC) es un síndrome autosómico dominante en el que se presenta una mutación específica en el gen que codifica para el receptor 3 del factor de crecimiento del fibroblasto (FGFR3), que se encuentra en el cromosoma 4. Anualmente afecta a uno de cada 26,000 nacimientos.¹ Se caracteriza fenotípicamente por baja estatura, macrocefalia, acortamiento de las extremidades y un racimo de deformidades esqueléticas.^{2, 3} El 80% a 90% de los pacientes resulta de una manifestación *de novo*.⁴

Aunque la etiología de esta enfermedad fue reportada en 1994, la evidencia de la existencia de esta enfermedad se ha encontrado en poblaciones del antiguo Egipto (2500 ac) y ha sido documentada en poblaciones americanas antiguas.⁵

La enfermedad fue descrita por Parrot en 1878. Aparece en uno de cada 40.000 nacidos vivos, y se transmite por herencia autosómica dominante, si bien la mayoría de los casos son consecuencia de mutaciones espontáneas. La acondroplasia se debe a un defecto de la osificación encondral que afecta sobre todo a los cartílagos de crecimiento de los huesos largos (extremidades); los huesos de osificación membranosa, como los del cráneo, se desarrollan normalmente.^{4, 5}

Al principio de 1970, se centró la atención en esta patología estudiando las complicaciones que aparecen a lo largo del tiempo. El acondroplasia es el uniforme suficiente en cuanto a la expresión clínica, pero ellos pueden tener las variaciones respecto a la gravedad de cada deformidad.⁶

Al principio de la década de 1990, a pesar de los progresos del Proyecto Genoma Humano, se propicio más conocimiento con respecto a la caracterización genética de la acondroplasia, ya en 1994 se localizó la posición exacta del gen de la mutación en el brazo corto del cromosoma 4. Según el et de Rousseau la tercera mutación del gen se localizó en el receptor del factor de crecimiento del fibroblasto tipo 3 (FGFR3) en cual la mayoría de los pacientes con la sintomatología clínico de acondroplasia típica presentó la misma mutación.⁷

El fenotipo de los acondroplásicos se caracteriza principalmente por la estatura baja, con los miembros cortos y predominio del proximal del segmento, el cráneo

normal, la fisonomía característica con la frente prominente y depresión del puente nasal. La mandíbula destacada y grande respecto a los huesos de la cara así como los dientes. Las manos son pequeñas y anchas, y los dedos cortos con la separación entre el tercio y cuartos falanges (la mano en el tridente).⁸

La postura del paciente se caracteriza por la acentuación de la cifosis torácica y de la lordosis lumbar, con el abdomen profuso, y la apariencia de hernia umbilical no es rara.^{8,9}

Se dice que no hay ningún daño del desarrollo mental, incluso en algunos casos se refirió hidrocefalia que puede estar presente en la niñez. Estos enfermos no presentan alteraciones endocrinas ni sexuales y suelen tener una inteligencia superior a la media, aunque con frecuencia presentan sentimientos de inferioridad.¹⁰

Problema Científico:

No se ha realizado una evaluación psicológica sustentada sobre bases científicas de las características de la personalidad de los pacientes acondroplásicos pertenecientes al policlínico 27 de Noviembre. Por lo que nos proponemos responder la siguiente interrogante:

¿Cuales son las características personalológicas que presentan los pacientes con acondroplasia en el municipio de Marianao?

Aunque la acondroplasia es considerada una enfermedad asociada a la longevidad normal y por consiguiente compatible con la vida. Se ha descrito que pacientes acondroplásicos pueden presentar perturbaciones psicológicas de inferioridad y descontento con su aspecto físico y su apariencia. Partiendo de los elementos antes descritos y la existencia de pocos estudios en nuestro país sobre el tema es que nos surge la motivación de nuestro estudio. Además las enfermedades representan un reto tanto para el personal sanitario como para el sujeto portador de la misma. El afrontamiento que asumen estos sujetos ante dicha patología, visto este como un proceso que comprende desde la evaluación primaria del individuo de la situación y de sus recursos, hasta el comportamiento traducido en acciones, interviene en todas las fases del proceso de recuperación y adaptación del paciente ante las enfermedades; favoreciendo o entorpeciendo los mismos en dependencia de la eficacia o no del afrontamiento desarrollado por el sujeto ante una situación determinada.

Es por esto que nos decidimos a proponernos el siguiente objetivo: Caracterizar personalológicamente a los pacientes con acondroplasia, en el policlínico 27 de Noviembre, en el periodo de Febrero-Marzo del 2013.

MATERIAL Y MÉTODO

Contexto y clasificación del estudio:

Se realizó un estudio cualicuantitativo observacional, descriptivo, de corte transversal en el período de febrero – marzo del 2013 en el policlínico 27 de Noviembre, con el objetivo de caracterizar personalológicamente a los pacientes con acondroplasia.

Universo y muestra:

El universo estuvo constituido por 5 pacientes con acondroplasia pertenecientes al municipio de Marianao, siempre y cuando accedieran a participar en el estudio mediante el consentimiento informado. Se estudió a todo el universo.

Criterios de inclusión:

- Pacientes con acondroplasia, dispuestos a colaborar en el estudio.
- Pacientes mayores de 18 años de edad

Técnica de recogida de la información:

Se les aplicó 3 cuestionarios, el inventario de autoestima de Coopersmith, la escala de autovaloración Dembo-Rubinstein, el inventario de rasgos de personalidad, y la escala de Rotter. El inventario de autoestima de Coopersmith que constó de 25 proposiciones donde el sujeto debe responder de manera afirmativa o negativa. Se clasificó otorgando un punto a cada uno de los ítems que eran respondidos de manera afirmativa y los que eran respondidos de manera negativa no se les otorgo puntuación. Los ítems más importantes para la evaluación eran (1, 4, 5, 8, 9, 14, 19, y 20). El resultado se interpretó a partir de una norma de percentiles confeccionada para clasificar a los sujetos en cuanto a tres niveles:

- 1- Nivel alto de autoestima: Los sujetos que se clasifican en este nivel alcanzaran una puntuación entre 19-24 puntos, demostrando en su cuestionario la presencia de felicidad, estabilidad emocional, relaciones interpersonales favorables, expresando una conducta desinhibida en grupo, sin centrarse en sí mismo ni en sus propios problemas.
- 2- Nivel medio de autoestima: Los sujetos que se clasifican en este nivel alcanzan una puntuación de 13-18 puntos, presentando características de los niveles alto y bajo, sin que exista predominio de un nivel sobre otro.
- 3- Nivel bajo de autoestima: Los sujetos que se ubican en este grupo alcanzan un puntaje inferior a 12 puntos. Obteniendo pocos puntos en los ítems que indican una adecuada autoestima. En este sentido los sujetos de este nivel se perciben infelices, inseguros, centrados en sí mismos y en sus problemas particulares, temerosos de expresarse en grupos, donde su estado emocional depende de los valores y exigencias externas.

Como próximo test se utilizo la escala de autovaloración Dembo-Rubinstein, con el objetivo de conocer la autovaloración y conciencia de la enfermedad. La prueba conto de líneas verticales, que tenían escrito en el extremo superior cada uno de los índices señalados. Posteriormente se le explico al paciente que debía marcar con el lápiz una cruz que indicaría el lugar donde el se encontraría en el indicador de salud y así sucesivamente con cada uno de los otros indicadores. Cada indicador debe encontrarse en una hoja. Luego se sometió a los sujetos a un interrogatorio experimental provocado, que recogió varias preguntas que completaron la prueba. Su aplicación no fue rígida tuvo variaciones en su forma, siempre conservándose su objetivo y su contenido.

El análisis de los datos se realizo por la ubicación de los trazos en las tareas y por las respuestas del paciente en el interrogatorio. Esto señalo la tendencia general de autovaloración que posee: sobrevaloración, subvaloración, y autovaloración adecuada. Esta metódica fue elemental y de ningún modo pretendió obtener indicadores profundos y detallados de la estructura de la personalidad, por lo que fue necesaria la concentración de los datos obtenidos en esta metódica con los resultados de la investigación experimental psicológica en general.

Para evaluar personalidad se utilizo el inventario de rasgos de personalidad. En el cual el paciente debe responder afirmativo o negativo utilizando la respuesta que mas rápido venga a su mente, tratando de no ponerse a pensar. La calificación y el diagnostico se realiza según la cantidad de puntos afirmativos que tenga el paciente asignándosele 1 punto a cada pregunta con respuesta positiva.

Para valorar situaciones sociales se utilizo la escala de Rotter. Este instrumento se utilizo con el fin de explorar las expectativas del sujeto acerca de cómo sus acciones pueden influir o no controlando el ambiente, es decir permite conocerse si el locus

del sujeto es interno o externo, dándonos información importante para el trabajo con la asunción de la responsabilidad en su recuperación y además elementos valorativos de los mecanismos regulativos del paciente. El cuestionario consta de 23 ítems que consisten en dos oraciones denominadas ay b ante las cuales el individuo debe escoger la que mas refleja, según su criterio, la situación expuesta. Cada ítem mide las dos dimensiones del locus de control: la externalidad y la internalidad.

La calificación se realiza otorgando un punto por cada oración y luego se dividen las puntuaciones que serian: el locus de control interno medido en las oraciones: 1b, 2a, 3a, 4a, 5b, 6b, 7b, 8a, 9a, 10a, 11a, 12a, 13b, 14b, 15b, 16b, 17b, 18a, 19b, 20b, 21a, 22a, 23b, y el locus de control externo medido en las oraciones: 2b, 3b, 4b, 5a, 6a, 7a, 8b, 9b, 10b, 11b, 12b, 13a, 14a, 15a, 16a, 17a, 18b, 19b, 20^a, 21b, 22b, 23^a.

Después se suman las puntuaciones obtenidas en estas dos dimensiones obteniéndose un puntaje total en cada una de ella. La interpretación de los puntajes finales se realiza a partir de dos niveles que han sido definidos para clasificar a los individuos según el tipo de locus de control:

- Sujetos con locus de control interno: los que obtienen una puntuación más alta en los ítems que miden internalidad del control. Así estos sujetos consideran que los acontecimientos se deben a sus acciones personales, ósea pueden ser controlados por ellos
- Sujetos con locus de control externo: los que alcanzan una puntuación más alta en los ítems que miden externalidad en el control. Estos sujetos consideran que los acontecimientos no están relacionados con su propia conducta, ósea que escapan a su control personal.

Para la recolección de los datos se visitaron las casas, donde se les explicó a los pacientes la importancia del estudio, se les entregó el consentimiento informado y se les aplicó los cuestionarios (fuente primaria de información).

Las variables estudiadas fueron las siguientes: Nivel de autoestima, autovaloración, rasgos de personalidad y situaciones sociales.

Parámetros éticos:

El estudio fue realizado con el cumplimiento de los principios éticos básicos: el respeto a las personas, la beneficencia, la no maleficencia y el de justicia. A pesar de haber trabajado directamente con los pacientes, no se tuvieron en cuenta los nombres para evitar indiscreciones y violaciones éticas. Los resultados obtenidos solo se utilizaron con fines científicos.

Métodos e instrumentos de recolección de datos:

Los datos obtenidos fueron introducidos y procesados en una base de datos creada en el programa estadístico SPSS versión 18.0. Se utilizó estadística descriptiva por lo que se calcularon frecuencias absolutas y porcentuales. Los resultados se exponen en tablas y gráficos para su mejor comprensión.

RESULTADOS

En la tabla #1 (anexo 1) se observa que el 40% de los pacientes estudiados presentan un nivel de autoestima bajo coincidiendo con un nivel medio de autoestima representando el 40% del total.

Autovaloración:

Del total de pacientes evaluados, 3 de ellos presentaron una autovaloración inadecuada por subvaloración con criterios tales como: "Me veo peor que los demás", "Soy poco inteligente", "Mis aspiraciones en la vida son bastante pobres", etc. y el resto presenta una autovaloración adecuada.

En la tabla # 2 (anexo2) en cuanto a rasgos de la personalidad se observa el predominio en los rasgos obsesivos y los rasgos paranoides representando el 80% del total.

En la tabla #3 (anexo 3) en cuanto a situaciones sociales se observa que 3 de los pacientes estudiados presentaron un locus de control interno representado el 60% del total.

CONCLUSIONES

- ❖ Casi la mitad de los pacientes estudiados presentaron un bajo y un medio nivel de auto estima.
- ❖ La gran mayoría de los pacientes con acondroplasia presentaron una autovaloración inadecuada.
- ❖ Los rasgos de personalidad predominantes en estos pacientes fueron los rasgos obsesivos y paranoides.
- ❖ Más de la mitad de los pacientes estudiados emplean estilos de afrontamiento centrados en sus problemas y en sus emociones, predominando así en ellos el locus de control interno como principal componente esencial de la conducta humana motivada.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cotran RS, Kumar V, Collins T. Ossos, articulações e tumores de partes moles, In: Rosenberg A, (eds.) Robbins Pathologic Basis of Disease. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 2000. p. 1092
2. Francomano CA, Ortiz RI, Hefferson TW, Bellus GA, Turner E. Localization of the achondroplasia gene to the distal 2, 5 Mb of human chromosome 4p. Hum Mol Genet. 1994; 3:787-92
3. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai ML. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. Nature. 1994;371:252-4
4. Griffiths AJF, Gelbart WM, Miller JH, Lewontin RC. A herança de genes, In Waters JC, Cole RW, Rieder CL, (eds.) Genética Moderna. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. p. 104-7
5. Otto PG, Otto PA, Pessoa OF. Acondroplasia. In: Otto PG, Otto PA, Pessoa OF. Genética humana e clínica. São Paulo: Roca, 1998. p.153-8
6. Shiang R, Thompson LM, Zhu V, Church DM, Fielder TJ, Bocian M, *et al.* Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia. Cell. 1994;78:335-42
7. Muenke M, Schell U. Fibroblast-growth-factor receptor mutations in human skeletal disorders. Trends in Genetics. 1995;11:308-13
8. Kopits SE. Orthopedic complications of dwarfism. Clin Orthop Rel Res. 1976;114:153-79
9. Marcondes EDV, Claudette HG. Acondroplasia: revisão com ênfase nos aspectos radiológicos. J Pediatr. 1987;9:103-13

10. Hunter AGW, Bankier A, Rogers JG, Silence D, Scott CIJ. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet.* 1998;35:705-712.

Anexos

Anexo 1: Tabla N° 1. Distribución de pacientes con acondroplasia según nivel de autoestima. Marianao. Febrero-Marzo. 2013

Nivel de autoestima	No.	%
-Alto	1	20
-Medio	2	40
-Bajo	2	40
-Total	5	100

Anexo 2: Tabla N° 2 Distribución de pacientes con acondroplasia según rasgos de la personalidad. Marianao. Febrero-Marzo. 2013

Rasgos de personalidad	No.	%
-Rasgos obsesivos	4	80
-Rasgos paranoides	4	80
-Rasgos esquizoides	1	20
-Rasgos histéricos	2	40
-Rasgos inmaduros	1	20
-Rasgos agresivos	2	40
-Rasgos psicasténicos	3	60

Anexo 3: Tabla N° 3. Distribución de pacientes con acondroplasia según situaciones sociales. Marianao. Febrero-Marzo. 2013

Situaciones sociales	No.	%
Locus de control del sujeto interno	3	60
Locus de control del sujeto externo	2	40
Total	5	100