ILLNESS PERCEPTION IN PEOPLE WITH HERITABLE DISORDERS OF CONNECTIVE TISSUE

PERCEPCIÓN DE ENFERMEDAD EN PERSONAS CON TRASTORNOS HEREDITARIOS DEL TEJIDO CONECTIVO

Gloria Pino-Ramírez[1], Ernesto Solis-Añez[2]

RESUMEN

La investigación describe la percepción de enfermedad (PE) en afectados de Síndrome de Marfan (SM) y Ehlers-Danlos (SED). Se seleccionaron 86 afectados (74.2% mujeres). La PE fue evaluada mediante el IPQ-R (adaptación de Pino-Ramírez, 2015). Los resultados indican una fuerte identidad en el grupo con SED, relacionada con una PE crónica, cíclica y con consecuencias negativas. Las creencias de control personal y tratamiento, en ambos grupos, son lo suficientemente fuertes como para reconocer sus habilidades para manejar la enfermedad y beneficios del tratamiento, comprendiendo origen genético, incurabilidad y consecuencias adversas de sus enfermedades, expresando emociones negativas moderadas.

Palabras clave: Percepción de enfermedad, Emociones, Trastornos Hereditarios del Tejido Conectivo, Síndrome de Marfan, Síndrome Ehlers-Danlos.

ABSTRACT

The research describes the Illness Perception (IP) in affected by Marfan Syndrome (MS) or Ehlers-Danlos (EDS). 86 affected were selected (74.2% women). The IP was evaluated through the IPQ-R (adapted by Pino-Ramírez, 2015). The results showed a strong identity in the group with EDS, related to an IP seems as chronic, cyclical and with negative consequences. In both groups, the beliefs of personal control and treatment were strong enough to recognize their abilities to manage the disease and benefits of treatment, understanding genetic origin, incurableness and adverse consequences of their illnesses, expressing moderate negative emotions.

Keywords: Illness Perception, Emotions, Heritable Disorders of Connective Tissue, Marfan Syndrome, Ehlers-Danlos Syndrome.

DOI: http://doi.org/10.5281/zenodo.7795614

[1] Psicóloga, con Maestría en Psicología Clínica y Doctorado en Psicología. Fue Coordinadora del Centro de Investigaciones Psicológicas de la Universidad Rafael Urdaneta y Directora del Centro de Investigaciones en Trabajo Social de la Universidad del Zulia. Es Directora de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (España). gloria.pinoramirez@gmail.com

[2] Médico con Maestría en Genética Médica y Doctorado en Ciencias Médicas. Fue Médico Genetista, Jefe de la Sección Clínica y Director del Instituto de Investigaciones Genéticas de la Universidad del Zulia. (Venezuela) Es Profesor de la Escuela de Medicina de la Universidad de Talca. (Chile) esolis@utalca.cl

INTRODUCCIÓN

Uno de los determinantes más importantes de cómo las personas afrontan sus problemas de salud es la percepción que tengan de su enfermedad. De acuerdo al modelo de autorregulación del sentido común, desarrollado por Leventhal, Nerenz, Steele et al. (1984), la representación de la enfermedad se refiere a las creencias implícitas de sentido común que tiene el paciente sobre su condición de salud. Según este enfoque los pacientes desarrollan modelos cognitivos de sus cambios corporales que reflejan bien los síntomas pasajeros o las enfermedades de larga duración (Weinman y Petrie, 1997).

Según Heijmans y De Rider (1998) la representación de la enfermedad es el resultado de los esfuerzos del individuo para dar significado a la experiencia de estar enfermo. Guthrie y Nayak (2012) refieren que tal representación es un esquema que se forma, activa y modifica en respuesta a la información que el paciente recibe sobre su enfermedad. Estas fuentes de información pueden incluir sus propios síntomas, información del lego, experiencias personales o de terceros, e información de los médicos. La representación es multidimensional, comprendiendo cinco componentes principales: identidad, consecuencias, duración, control/cura y causas de su enfermedad (Leventhal et al., 1984).

Según Petrie y Weinman (2006) la *identidad* está consituida por la etiqueta o nombre dado a la enfermedad así como por los síntomas que el paciente asocia con su condición. El componente *causas* se refiere a las atribuciones que el paciente desarrolla sobre el origen de la enfermedad, lo que incluye desde los aspectos deletéreos de la vida moderna hasta el estrés, la contaminación o la herencia. En cuanto a la *duración,* usualmente expresada en términos de aguda o crónica, se refiere al tiempo durante el cual la enfermedad persiste. El aspecto de *control/cura* es relativo a las creencias de control personal o del tratamiento sobre el manejo y la cura de la enfermedad. Finalmente se encuentra la dimensión *consecuencias* referida al impacto que la enfermedad tiene en las diversas áreas de vida del paciente, tales como trabajo, familia, estilo de vida y finanzas.

Paralelamente a la representación cognitiva las personas desarrollan una representación emocional (Leventhal, Leventhal, Cameron et al., 2001), relativa a las respuestas afectivas tales como ansiedad, miedo o rabia que puede generar su condición de salud.

Modificaciones posteriores del modelo de Leventhal han desarrollado las dimensiones originales separando la duración aguda o crónica del curso cíclico, el control personal del relativo al tratamiento e incluyendo la coherencia emocional, definida como el punto hasta el cual la enfermedad es clara y precisa para la persona (Moss-Morris, Weinman, Petrie, Horne et al., 2002).

Diversos trabajos han corroborado la existencia de esta configuración de la representación de la enfermedad, tal y como lo demuestran Hagger y Orbell (2003) en una investigación meta-analítica que incluyó 45 estudios empíricos realizados en una amplia gama de enfermedades tales como cáncer, enfermedades cardiovasculares, artritis reumatoide, psoriasis, enfermedad obstructiva crónica, síndrome de fatiga crónica y enfermedad de Addison.

A pesar del uso creciente del modelo de Leventhal, existen pocos estudios que exploren las representaciones cognitivas y emocionales de personas con una enfermedad poco frecuente, específicamente con desórdenes del colágeno como los síndromes Ehlers-Danlos y Marfan.

El síndrome Ehlers-Danlos (SED) es un grupo genéticamente heterogéneo de desórdenes hereditarios del tejido conectivo, causado por mutaciones en genes que codifican varios tipos de colágeno o enzimas modificadoras del colágeno (Voermans, Knoop, Bleijenberg y van Engelen, 2010a). La clasificación diagnóstica más reciente de SED (Malfait, Francofano, Byer et al., 2017), refiere que está caracterizado por hipermovilidad de las articulaciones, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad del tejido.

Este Consorcio Internacional de SED propone una clasificación revisada en la que reconoce 13 subtipos diferentes de esta enfermedad. Para cada subtipo han propuesto un grupo de criterios clínicos sugestivos para el diagnóstico. Sin embargo, en vista de su vasta heterogeneidad genética y fenotípica, así como del solapamiento clínico entre los subtipos de SED, incluso con otros trastornos hereditarios del tejido conectivo, el diagnóstico definitivo se basa en la confirmación molecular, con la excepción del tipo hipermóvil.

De todos estos tipos los más comunes son el de hipermovilidad y el clásico, los cuales conjuntamente comprenden un 90% de los casos (Beighton, De Paepe, Steinmann, Tsipouras y Wenstrup, 1998).

El dolor musculo-esquelético en dos o más extremidades, diariamente recurrente por al menos tres meses es uno de los criterios diagnósticos de SED tipo hipermovilidad (Malfait, Francofano, Byer et al., 2017). Este ha sido descrito como de aparición temprana, crónico y posiblemente debilitante (Voermans, Knoop, van de Kamp, Hamel, Bleijenberg y van Engelen, 2010b), además es el síntoma reportado con mayor frecuencia por los afectados (Gurley-Green, 2001). El daño repetido a tejidos blandos y nervios periféricos puede generar un nivel constante de dolor, mientras que la hipermovilidad y las dislocaciones pueden generar picos adicionales (Voermans Knoop, van de Kamp et al., 2010).

Además del dolor musculo-esquelético, se han descrito dolores de cabeza y molestias gastrointestinales. Los primeros pueden ser cervicogénicos o por

hipotensión intracraneal espontánea (Levy, 2004; Voermans et al., 2010a). Los dolores abdominales pueden estar relacionados con reflujo gastroesofágico, gastritis (Levy, 2004) y dismotilidad pan-intestinal (Grahame, 2009).

Los hallazgos del estudio de Voermans et al (2010a) sobre dolor en personas con SED indicaron que este es referido con mayor frecuencia por las mujeres y por quienes tienen SED tipo hipermovilidad.

Para el caso del SED clásico se reconoce la fatiga como una de sus características (Gurley-Green, 2001; Voermans et al., 2010b). Los problemas de sueño, concentración, funcionamiento social, autoeficacia relacionada con la fatiga y el dolor, fueron los determinantes principales de la fatiga según un estudio de Voermans et al. (2010a) al respecto. Ambos síntomas, dolor y fatiga, explican el 31% del deterioro funcional de estos pacientes (Voermans et al., 2010b), y sin embargo reciben generalmente poca atención médica (Gawthrop, Mould, Sperritt y Neale, 2007).

Aunque no se encontraron investigaciones que describieran la Percepción de la enfermedad en personas con SED, existen diversos estudios que abordan los aspectos psicosociales de pacientes con esta condición. Tales trabajos describen las dificultades de los afectados como resultado del dolor crónico y el riesgo de lesiones, los que pueden generar evitación de actividades sociales, limitaciones laborales y en el desarrollo de profesional, así como dificultades sexuales, miedo al embarazo (Lumley, Jordan, Rubenstein, Tsipouras y Evans, 1994; Gurley-Green, 2001; Gawthrop et al., 2007) y problemas del sueño (Baeza Velasco, Gély Nargeot, Bulbena Vilarrasa y Bravo, 2011). La familia y relaciones personales también se ven afectados dada la imposibilidad del afectado de realizar actividades de la vida diaria (Gurley-Green, 2001). En la esfera emocional es frecuente ansiedad, depresión y la amplificación somatosensorial debido al dolor y la discapacidad (Baeza Velasco et al., 2011). Según Bulbena-Cabré, Baeza-Velazco, Pailhez et al. (2016), si bien los trastornos de ansiedad son los más frecuentes, la depresión y los trastornos de alimentación, el abuso de alcohol y tabaco también se han relacionado con el SED de tipo hiperlaxitud, existiendo indicios de mecanismos comunes como la disfunción vegetativa, los déficits propioceptivos, las coincidencias genéticas y las hipersensibilidades exteroceptiva e interoceptiva. Adicionalmente Grahame (2009) refiere que el dolor crónico en personas con este tipo de SED también se ha asociado con la pérdida de independencia, autoestima y autoeficacia.

Por su parte el síndrome de Marfan (SM) es una condición del tejido conectivo caracterizada por alteraciones en los sistemas esquelético, ocular, pulmonar y cardiovascular, así como en duramadre, piel y tegumentos, de herencia autosómica dominante (Loeys, Dietz, Braverman et al., 2010). Si bien la herencia es de penetrancia casi completa, es decir que todo portador del gen lo manifestará en

algún grado, la expresión es muy variable aún entre miembros afectados de una misma familia (Young, 1991).

El riesgo mas serio en el SM es la dilatación y disección de la aorta, las cuales pueden ser mortales si no son atendidas a tiempo. El desarrollo de pruebas genéticas para su diagnóstico y de técnicas quirúrgicas para la sustitución de la aorta y las válvulas cardíacas han incrementado considerablemente su expectativa de vida a 74 años en las mujeres y 70 en los hombres (Silverman, Burton, Gray et al., 1995; Finkbohner, Johnston, Stanley, Coselli y Milewicz, 1995; Oliva, Moreno, Toledo, Montecinos y Molina, 2006). Dicho incremento ha traído consigo la aparición de manifestaciones relacionadas con el envejecimiento de esta población, tales como artritis de inicio temprano, várices y prolapso de útero o de vejiga en las mujeres (Silverman et al., 1995).

Los aspectos psicosociales, incluyendo la percepción de enfermedad de personas con SM, han sido abordados en diversos estudios. Los resultados indican la percepción de un impacto adverso de la enfermedad en la vida escolar, laboral y en la escogencia de carrera (Schneider, Davis, Boser, Fisher y Friedman, 1990; Van Tongerloo y De Paepe, 1998; Peters, Kong, Horne, Francomano y Biesecker, 2001), aunque los afectados reconocen una adaptación exitosa a su condición (Schneider et al., 1990) y una calidad de vida global adecuada (Peters, Kong, Hanslo y Biesecker, 2002).

En cuanto a los síntomas percibidos, 90% reportó dolor y 89% fatiga; este último síntoma fue más frecuente en las mujeres. El reporte de dolor articular correlacionó negativamente con la percepción de control personal sobre la enfermedad. El 95% de los entrevistados refirió que el SM es crónico, y 58% reportó bajo control personal sobre las consecuencias médicas adversas y poca habilidad para curarlo. En relación a las causas, 74% refirió que era hereditario y 54% lo atribuyó al azar lo que pudiera corresponderse con el hecho de que el SM puede heredarse de los progenitores o ser producto de una mutación aleatoria (Peters, Kong, Horne et al., 2001).

En lo relativo al área emocional se ha encontrado más depresión en mujeres que en hombres con SM, aunque no mayor que en la población general (Van Tongerloo y De Paepe, 1998). En un estudio de Peters, Apse, Blackford, McHugh, Michalic y Biesecker (2005) se encontró que la depresión estuvo asociada a sentirse discriminado a propósito de su condición.

Los estudios referidos en ambos grupos, SED y SM, se han realizado con poblaciones norteamericanas o europeas, sin embargo no se encontraron estudios que abordaran la percepción de enfermedad en afectados de Iberoamérica. En función de ello este estudio se propone describir la representaciones cognitiva y

emocional de su condición en afectados de SED o SM de España y Lationoamérica, verificando semejanzas y diferencias en la percepción de estos grupos.

Método

Tipo y diseño de investigación

Se trató de un estudio descriptivo con un diseño no experimental de tipo transeccional.

Sujetos

La muestra fue de tipo accidental y estuvo constituida por 86 personas (74.42% mujeres), que reportaron tener diagnóstico de SM (61,63%) o de SED (38,37%). La edad promedio de la muestra fue de 33,90 ± 12,12 años (rango: 16-69) y la del tiempo de diagnóstico 19,82±14,28 años (rango: 6m-58 años).

Tabla 1. Estadística descriptiva de la muestra por síndrome

Variables	Síndrome de Marfan (n=53)	Síndrome Ehlers-Danlos (n=33)	*p.*
Sexo (Femenino%)	35 (66%)	29 (90,6%)	≤ ,05
Edad (Media±DE)	34,15 ± 13,32	27,42 ± 12,45	n.s.
Tiempo de diagnóstico (Media±DE)	19,10 ± 12,92	6,06 ± 6,73	≤ ,0001
Edad al diagnóstico (Media±DE)	15,20 ± 13,41	27,41 ± 12,45	≤ ,0001
Otras enfermedades (Media±DE)	0,60 ± 0,97	1,58 ± 2,17	≤ ,05

Como se observa en la tabla 1 hubo una mayor proporción de mujeres en la muestra de SED y aunque las edades de los grupos fueron estadísticamente iguales, la edad media al momento del diagnóstico fue significativamente mayor en SED y en consecuencia el promedio de años transcurridos desde el diagnóstico fue menor. El mismo grupo reportó tener un mayor número de enfermedades, no relacionadas al síndrome, que los afectados de SM.

Para la recolección de los datos se contactó con asociaciones de pacientes con SM en Iberoamérica con la finalidad de informar a sus miembros sobre el estudio y solicitar, a los interesados en participar, escribir un correo a la investigadora. Una vez recibidos los correos se les informó sobre el propósito de la investigación, la confidencialidad, el tratamiento y manejo de los datos. De igual modo se verificó con el voluntario el tiempo de diagnóstico y si el mismo había sido realizado por un médico.

En relación a su procedencia la mayor parte de los afectados de SM son españoles, seguidos los argentinos; la mayoría de los pacientes con SED provienen de los mismos países, aunque el grupo argentino fue ligeramente mayor (ver tabla 2).

Tabla 2. Procedencia de la muestra por países

País	SM	SED	Totales
Argentina	11	13	24
Chile	4	2	6
Colombia	4	1	5
España	16	10	26
México	5	2	7
Perú	4	0	4
Venezuela	5	1	6
Otros países [1,2]	4	4	8
Totales	53	33	86

[1] Países con frecuencias menores a 4
[2] SM: Costa Rica, Panamá, Puerto Rico y EEUU
SED: Ecuador, Guatemala y Uruguay

Al grupo de personas mayores de 16 años, cuyo diagnóstico les fue comunicado por un médico al menos 6 meses antes de la evaluación, se les envió el enlace de una encuesta en línea. En el caso de los menores de 18 años se solicitó además el consentimiento de sus padres.

Instrumento

Los datos fueron recolectados utilizando la versión adaptada, en muestras venezolanas de pacientes con enfermedades crónicas, del *Illness Perception Questionnaire-Revised* (IPQ-R) (Pino-Ramírez, 2015). Esta versión evalúa los componentes de la representación cognitiva y emocional de la enfermedad (Identidad, Consecuencias, Causas, Duración, Curso, Control Personal, Control de Tratamiento, y Respuesta emocional), según lo plantea el Modelo Autorregulatorio del Sentido Común (Leventhal, Meyer y Nerenz, 1980).

El cuestionario consta de tres partes. La parte A presenta un listado de síntomas de 14 síntomas, de respuesta dicotómica, en el que la persona debe responder: a) Si ha experimentado el síntoma desde que le diagnosticaron la enfermedad, y b) Si es parte de su enfermedad; esta segunda parte es la que evalúa la dimensión Identidad.

La parte B está constituida por 17 reactivos con fraseo tipo likert, que evalúan las creencias sobre la enfermedad en términos de su Duración, Curso, Consecuencias, Representación emocional, Control personal y de tratamiento.

La tercera y última parte, es una escala tipo likert referida a las atribuciones causales sobre la enfermedad, que agrupa 11 reactivos en las dimensiones Factores de

riesgo (herencia, consumo de alcohol o tabaco), Atribuciones Psicológicas Internas (estado emocional, actitud, personalidad), Atribuciones Psicológicas Externas (estrés, preocupación y exceso de trabajo), Accidentes o Azar y Factores inmunológicos (contaminación, virus o problemas del sistema inmunológico).

En cuanto a la confiabilidad, la parte A obtuvo un índice Küder-Richardson de 0,72 y 0,75 para cada sección de síntomas; la parte B, Creencias sobre la enfermedad, obtuvo un índice Alfa de Cronbach de 0.72 (0.60 - 0.78) y para la parte C, de Atribuciones Causales, fue de 0,70. La confiabilidad global de la escala arrojó un índice Alfa de Cronbach de 0.70, considerándose homogénea.

Para obtener la validez de las partes B y C se realizaron Análisis Factoriales con el método de Componentes Principales y rotación Varimax. Para la sección de Creencias sobre la enfermedad se obtuvo una solución final de cinco factores que explican el 56,61% de la varianza. En esta solución las dimensiones Control Personal y de Tratamiento se integraron en una sola. En el caso de la sección de Atribuciones Causales, la solución final explicó el 60,52% de la varianza.

Para la parte A, se establecieron comparaciones de medias entre los síntomas experimentados desde que se tenía la enfermedad y los propios de esta, encontrándose diferencias significativas entre las partes, y también entre las diferentes patologías.

Finalmente se compararon las medias obtenidas en cada dimensión para las partes B y C para cada patología obteniéndose diferencias significativas, lo que demuestra la capacidad de discriminación de la prueba.

Análisis de datos

Las variables estudiadas no tuvieron distribuciones normales por lo que se utilizaron pruebas de hipótesis no paramétricas. Las comparaciones de medias para dos grupos independientes se realizaron mediante la prueba U de Mann-Whitney y para varias muestras relacionadas con el Análisis de Varianza de Friedman. Para los análisis de correlación se utilizó la Rho de Spearman, para establecer asociaciones la prueba chi-cuadrado, en los casos de celdas menores a cinco, la probabilidad exacta de Fisher y, cuando se trató de asociar dos variables dicotómicas, la prueba Phi.

RESULTADOS

El grupo con SED refirió un mayor número de enfermedades distintas a su condición (ver tabla 1), así como más síntomas asociados y no asociados a su enfermedad (ver tabla 2). Síntomas como problemas visuales que, por características propias del síndrome, se esperaba fueran más frecuentes en Marfan fueron reportados en igual proporción por ambos grupos.

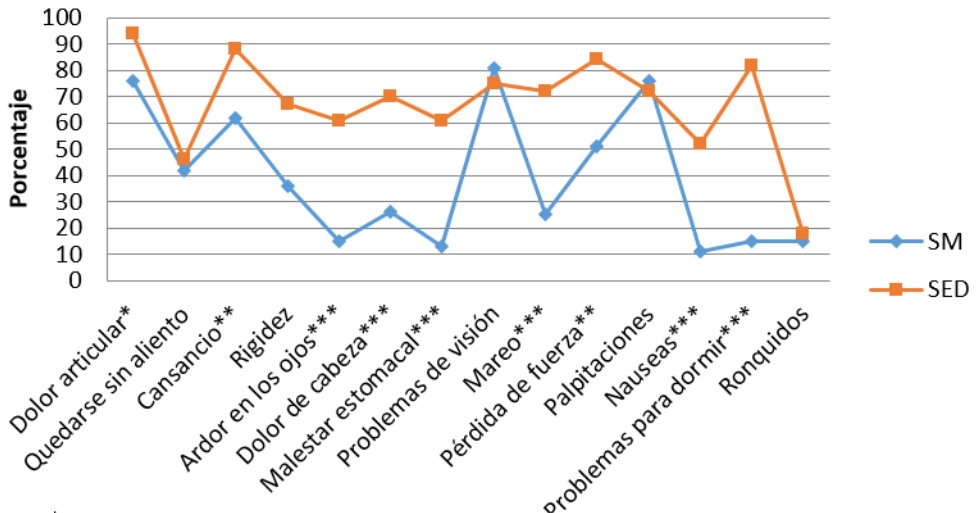
Tabla 3. Comparación de medias para síntomas asociados y no asociados a la enfermedad

Síntomas	SM (Media ± DE)	SED (Media ± DE)	*p.*
Asociados a la condición	5,43 ± 2,53	9,42 ± 3,65	≤ 0,0001
No asociados a la condición	6,15 ± 3,07	10,15 ± 2,99	≤ 0,0001

Más de la mitad de la muestra con SM refirió que los síntomas dolor articular, cansancio, problemas visuales y palpitaciones forman parte de su enfermedad. Por su parte la mayoría de personas con SED seleccionó 12 de los 14 síntomas de la lista como propios de su condición, siendo las excepciones quedarse sin aliento y roncar (ver gráfico 1).

Adicionalmente se compararon las respuestas de acuerdo al sexo en el grupo con SM, dado que en el de SED la frecuencia de hombres fue muy baja (n=4). Las mujeres con SM percibieron un mayor número de síntomas asociados (5.97 ±2.60 vs. 4.39±2.06; $p \leq .05$) y no asociados al síndrome (6.97±3.02 vs. 4.55±2.52; $p \leq .01$), que los hombres. También se compararon los promedios entre las mujeres de ambos grupos, encontrándose una media significativamente superior en las del grupo de SED ($p \leq .0001$).

Gráfico 1. Frecuencias de respuestas a los síntomas propios de la enfermedad según condición genética



$^{*}p \leq 0.05$
$^{**}p \leq 0.01$
$^{***}p \leq 0.0001$

Con la intención de verificar si las diferencias observadas en la percepción de síntomas estaban moduladas por la variable sexo, se compararon las frecuencias de los reportes de síntomas entre las mujeres de cada grupo. Se encontró que para los síntomas ardor en los ojos, dolor de cabeza, malestar estomacal, mareo, náuseas y problemas para dormir, una proporción significativamente mayor de mujeres con SED refirieron tenerlos, en tanto que para los síntomas dolor articular, cansancio y pérdida de la fuerza una proporción significativamente menor de mujeres con SED no los reportaron (Ver tabla 3). De igual manera los promedios del número de síntomas asociados y no asociados a la enfermedad fue mayor en el grupo de mujeres con SED (6,97±3,02 vs. 10,36±2,35 *p.*≤ 0,0001 y 5,97±2,61 vs. 9,76±3,39 *p.*≤ 0,0001, respectivamente).

Tabla 4. Asociación entre síntomas de la enfermedad y síndrome en el grupo de mujeres

Síntomas	Φ	*p.*
Dolor articular	0.278	0.026
Cansancio	0.304	0.015
Ardor en los ojos	0.462	0.0001
Dolor de cabeza	0.466	0.0001
Malestar estomacal	0.496	0.0001
Mareo	0.471	0.0001
Pérdida de la fuerza	0.308	0.014
Náuseas	0.433	0.001
Problemas para dormir	0.655	0.0001

En relación con las creencias sobre la enfermedad, los dos grupos percibieron sus condiciones como crónicas, expresan un control personal moderado sobre su enfermedad y tienen una respuesta emocional ligeramente negativa hacia su condición. Aunque ambas muestras refirieron que sus condiciones de salud son cíclicas, el grupo de SED obtuvo un mayor promedio en esta dimensión. De igual modo las personas con SED perciben un mayor impacto adverso de la enfermedad en sus vidas, y el grupo con SM expresa mayores creencias en el control del tratamiento sobre su enfermedad (ver tabla 3).

Tabla 5. Comparación de medias de las dimensiones de Percepción de enfermedad por síndrome

Percepción de enfermedad	SM (n =53)	SED (n=33)	*p.*
Duración	5.70 ± 0.88	5.86 ± 0.89	n.s.
Curso[2]	3.65 ± 1.33	4.52 ± 1.00	≤ 0.01
Consecuencias[1]	3.53 ± 1.50	4.12 ± 1.60	≤ 0.05
Control Personal	4.47 ± 1.31	4.08 ± 1.35	≤ 0.05
Control de Tratamiento[1]	4.37 ± 1.26	3.45 ± 1.88	≤ 0.05
Representación Emocional	3.37 ± 1.43	3.77 ± 1.24	n.s.

Las comparaciones por sexo indicaron que las mujeres del grupo con SM mostraron una mayor percepción de la enfermedad como cíclica (3.91±1.32 vs. 3.15±1.22; $p \leq .05$) y los hombres más creencias de control personal sobre la misma (4.97±1.07 vs. 4.21±1.36; $p \leq .05$). La comparación de las medias entre mujeres con SED y SM sólo arrojó diferencias para la dimensión curso que obtuvo un promedio mayor en el grupo de SED (3,91±1.32 vs. 4.55±1.06; $p \leq .05$).

En cuanto a las atribuciones causales ambos grupos obtuvieron promedios bajos en todas las causas (ver tabla 4); sin embargo, las medias mayores correspondieron a la dimensión Factores de riesgo, uno de cuyos reactivos se refiere a la herencia ($\chi^2 = 68,89$; $p \leq .0001$ y $\chi^2 = 31,17$; $p \leq .0001$, para SM y SED respectivamente). Un análisis detallado de las frecuencias de respuestas evidenció que el 77.3% de las personas con SM y 91.4% de los pacientes con SED estuvieron algún grado de acuerdo con que su enfermedad se debe a la herencia. De igual modo el 30.1% de los pacientes con SM estuvieron en algún grado de acuerdo con que la causa fue el azar.

No se observaron diferencias en las atribuciones causales entre hombres y mujeres con SM, ni al comparar las mujeres de ambos grupos (ver tabla 6).

Tabla 6. Comparación de medias de atribuciones causales por síndrome

Causas de la enfermedad	Marfan (n =53)	Ehlers-Danlos (n=33)
Psicológicas Internas	1.35 ± 0.83	1.66 ± 1.21
Psicológicas Externas	1.22 ± 0.77	1.73 ± 1.61
Factores de Riesgo	2.32 ± 0.73	2.67 ± 2.37
Inmunológicas	1.37 ± 1.17	1.39 ± 0.67
Accidente/Azar	1.78 ± 1.17	1.58 ± 0.79

El análisis de correlaciones evidenció que el número de síntomas percibidos estuvo asociada al curso cíclico de la enfermedad (Rho = 0.530; $p \leq 0.0001$) y las consecuencias adversas de la condición (Rho = 0.295; $p \leq 0.01$), lo que fue corroborado para cada grupo.

DISCUSIÓN

El presente trabajo tuvo como propósito describir los modelos de enfermedad de pacientes con Trastornos Hereditarios del Tejido Conectivo (THTC), específicamente SM y SED, estableciendo comparaciones entre las percepciones de ambos grupos. Los hallazgos evidencian perfiles de percepción de enfermedad con similitudes y divergencias, pero en todo caso coherentes con las características de sus síndromes.

El monitoreo de síntomas es una experiencia diaria para personas con enfermedades crónicas (O'Neill y Morrow, 2001), por lo que cabía esperar una clara percepción de identidad en los grupos estudiados. Llama la atención, sin embargo, que el grupo con SED mostró una identidad mucho más fuerte que el de SM, y si bien muchos de sus síntomas han sido reportados en la literatura especializada como propios de la enfermedad (Guerley, 2001; Levy, 2007; Voermans et al., 2010a; Voernmans et al., 2010b; Baeza et al., 2009; Grahame, 2009), esta percepción pudiera estar afectada por variables de otra índole. Esto se evidencia tanto el caso del síntoma problemas de visión, respondido en igual proporción por ambos grupos sin ser característico de SED (Kirschbaum, Curry y Buckley, 2007), como en el mayor número de enfermedades asociadas y no asociadas a la enfermedad que el grupo de SED refirió.

Una primera explicación para tales resultados se relaciona con el tiempo transcurrido para que se realice el diagnóstico de la enfermedad. Según se observó en las características de las muestras, la edad promedio al momento del diagnóstico fue casi el doble en el grupo de SED; tal retraso en el diagnóstico ocasionaría que la enfermedad tenga consecuencias deletéreas importantes sobre la salud de estos sujetos, incrementando la aparición de otras patologías sin relación aparente con el síndrome.

Una segunda posibilidad, que no excluye la primera, es la mediación variable de otro orden como procesos atribucionales y atencionales que pudieran estar determinando la captación de señales y síntomas en este grupo. Tal y como explican Baeza et al. (2011), independientemente de la base biológica de las quejas somáticas en personas con SED, la percepción, reconocimiento y mantenimiento de los síntomas pueden estar influidos por variables psicológicas como la tendencia a amplificar la información somatosensorial. Es posible también que ambas opciones interactúen produciéndose una mayor preocupación por las señales del cuerpo en la medida en que se presentan síntomas que durante mucho tiempo no tienen explicación por parte de los médicos.

Para el caso de las respuestas del grupo con SM, se observaron mayores frecuencias en dolor articular, cansancio, problemas de visión y palpitaciones, lo que se corresponde tanto con los hallazgos de estudios previos (Finkbohner, 1995;

Gray y Davis, 1996; Peters et a., 2001; Sanz-Ayán et al., 2011) como con los criterios diagnósticos de la enfermedad (Loeys et al., 2010).

De acuerdo con el modelo de autoregulación del sentido común, los síntomas clínicos de una enfermedad funcionan como etiquetas para los afectados. Estas etiquetas influyen en otros componentes de la percepción de los sujetos sobre su condición (Leventhal, Nerenz y Steele, 1984; Leventhal, Benyamini, Brownlee, 1997), por lo que los individuos exhibirán un perfil característico de su representación de enfermedad en función de sus síntomas y su cronicidad. Estas premisas fueron confirmadas por los resultados del presente trabajo lo que se evidencia tanto en la relación entre la identidad y las consecuencias negativas de la enfermedad, como en la percepción de la cronicidad de la misma. En este sentido la experiencia de un mayor número de síntomas equivale a la percepción de una mayor severidad de la enfermedad por lo que cabe esperar mas impacto negativo en la vida del paciente, y más cuando la condición es incurable. Este perfil de identidad, cronicidad, consecuencias también ha sido encontrado en otras investigaciones de pacientes con Síndrome de Fatiga Crónica, Enfermedad de Addison, Artristis Reumatoide y Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (Hampson, Glasgow y Zeiss, 1994; Heijmans y De Rider, 1998; Scharloo et al., 1998).

Como cabía esperar la dimensión identidad estuvo fuertemente relacionada con la percepción de la enfermedad como cíclica, así en la medida en que la persona experimenta un mayor número de síntomas mayor fue la percepción de que su condición es inestable e impredecible.

Contrariamente a lo reportado en el metanálisis de Hagger y Orbell (2003), y a pesar de la fuerte Identidad observada en el grupo de SED, la respuesta emocional negativa fue moderada y no se relacionó con el número de síntomas percibidos. Una posible explicación para estos resultados es el nivel de Control Personal que ambos grupos de pacientes reportaron, lo que denota que se perciben capaces de controlar los síntomas de su condición y que sus conductas tienen impacto en su estado de salud, limitando así las emociones negativas que puedan experimentar por sus condiciones.

En relación con el control personal y el control de tratamiento, se encontraron diferencias por sexo que coinciden con los hallazgos de previos estudios (Grace, Krepostman, Brooks et al., 2005). Estas diferencias han sido explicadas en función de un mayor uso de la catastrofización como estrategia de afrontamiento por parte de las mujeres, generándose falta de confianza y autocontrol así como expectativas negativas respecto a los resultados esperados (Infante, Subirá y Garcés, 2003).

En relación a las atribuciones causales, como cabía esperarse, ambos grupos concibieron sus condiciones como de origen genético, aunque en el caso de Marfan una tercera parte de los sujetos estuvo de acuerdo con que la enfermedad podía ser causada por el azar. Tal porcentaje concuerda con el hecho de que entre el 25 a 30% de los casos de SM son debidos a mutaciones espontáneas (Gray y Davis, 1996; Peters et al., 2001).

Según Petrie, Jago y Devcich (2007) gran parte de la capacidad de adaptarse a vivir con una enfermedad crónica depende de captar la pérdida de algunas funciones y el desarrollo de habilidades y cambios en las rutinas diarias de manera que el paciente pueda manejar los síntomas de la enfermedad y afrontar las demandas del tratamiento. Los resultados de la presente investigación parecen mostrar el equilibrio descrito. Los pacientes evidencian creencias de control personal y del tratamiento lo suficientemente fuertes como para reconocer sus habilidades para manejar los síntomas de la enfermedad y los beneficios del tratamiento, comprendiendo el origen genético, la incurabilidad de sus condiciones y las consecuencias adversas que tienen en sus vidas, expresando respuestas emocionales negativas moderadas ante ello.

Este estudio tuvo algunas limitaciones siendo la principal la estrategia utilizada para la recolección de la muestra, lo que tiene varias implicaciones. El acceso a internet y el uso de redes sociales es mayor en personas más educadas lo que marca un sesgo en la conformación de la muestra. De igual modo el contacto con los participantes a través de las asociaciones y no mediante centros de salud, no permitió tener acceso a sus historias clínicas por lo que se desconocen datos como el tipo de SED o las complicaciones de salud, cirugías y medicación de cada paciente. De igual modo la proporción de mujeres en la muestra de SED no permite que los resultados de esta investigación describan las creencias de hombres afectados por esta condición.

Otra posible limitación es el desbalance en los subgrupos de la muestra por países de origen, dado que la mayoría de los participantes provinieron de España y Argentina donde las asociaciones de pacientes están más organizadas, lo que permitió la participación de un mayor número de afectados de dichos lugares.

A pesar de las limitaciones, el presente trabajo describe por primera vez la percepción de enfermedad en personas con SED y es el primer estudio en iberoamérica en caracterizar esta variable en afectados de SM. Los resultados de esta investigación confirman los hallazgos previos sobre la estructura y dinámica de la percepción de enfermedad, describiedo un claro patrón de dicha variable en estos THTC, a pesar de las diferencias encontradas entre los grupos.

Resalta también el impacto de los síntomas percibidos en la representaciones de la enfermedad en ambas muestras. Este hallazgo confirma los planteamientos de Bulbena-Cabré, Baena-Velazco, Pilhez et al. (2016) sobre la necesidad de implementar tratamientos que combinen psicofarmacología, psicoterapia, rehabilitación y fisioterapia moderna. Asimismo, sienta las bases para futuras intervenciones psicológicas específicas que permitan un manejo adecuado de enfermedades crónicas y degenerativas como estos THTC.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Baeza-Velasco, C., Gély-Nargeot, M. C., Vilarrasa, A. B., & Bravo, J. F. (2011). Joint hypermobility syndrome: problems that require psychological intervention. *Rheumatology international*, *31*(9), 1131-1136.

Beighton, P., De Paepe, A., Steinmann, B., Tsipouras, P., & Wenstrup, R. J. (1998). Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology. *Am J Med Genet*, *77*, 31-37.

Bulbena-Cabré, A., Baeza-Velasco, C. B., Pailhez, V.G., Martín-López, L. Mallorquí-Bagué, N., & Bulbena Vilarrasa, A. (2016). Psicopatología de la hiperlaxitud articular. *Cuadernos de Neuropsicología*, *10*(1), 4.

Finkbohner, R., Johnston, D., Crawford, E. S., Coselli, J., & Milewicz, D. M. (1995). Marfan syndrome long-term survival and complications after aortic aneurysm repair. *Circulation*, *91*(3), 728-733.

Gawthrop, F., Mould, R., Sperritt, A., & Neale, F. (2007). Ehlers-Danlos syndrome. *BMJ*, *335*(7617), 448-450.

Grace, S. L., Krepostman, S., Brooks, D., Arthur, H., Scholey, P., Suskin, N., ... & Stewart, D. E. (2005). Illness perceptions among cardiac patients: relation to depressive symptomatology and sex. *Journal of psychosomatic research*,*59* (3), 153-160.

Grahame, R. (2009). Joint hypermobility syndrome pain. *Current pain and headache reports*, *13*(6), 427-433.

Gray, J. R., & Davies, S. J. (1996). Marfan syndrome. *Journal of medical genetics*, *33*(5), 403.

Gurley-Green, S. (2001). Living with the hypermobility syndrome.*Rheumatology*, *40*(5), 487-489.

Guthrie, E., & Nayak, A. (2012). Psychological reaction to physical illness. In *The Royal College of Psychiatrists' Seminars in liaison psychiatry (College seminars series) 2nd edition. RCPsych publication* (pp. 51-65).

Hagger, M. S., & Orbell, S. (2003). A meta-analytic review of the common-sense model of illness representations. *Psychology and health*, *18*(2), 141-184.

Hampson, S. E., Glasgow, R. E., & Zeiss, A. M. (1994). Personal models of osteoarthritis and their relation to self-management activities and quality of life. *Journal of behavioral medicine*, *17*(2), 143-158.

Heijmans, M., & de Ridder, D. (1998). Assessing illness representations of chronic illness: explorations of their disease-specific nature. *Journal of behavioral medicine*, *21*(5), 485-503.

Infante Vargas, P., Subirà Álvarez, S., & García Parés, G. (2003). *Estudio de variables psicológicas en pacientes con dolor crónico*. Universitat Autònoma de Barcelona,

Kirschbaum, S., Curry, S.R., & Buckley, M. (2007) Ehlers-Danlos Syndrome - The Role of Collagen in the Eye. http://www.newtons-online.net/histories/ehlers%20danlos%20eyes.pdf

Leventhal, H., Benyamini, Y., Brownlee, S., Diefenbach, M., Leventhal, E. A., Patrick-Miller, L., & Robitaille, C. (1997). Illness representations: theoretical foundations. *Perceptions of health and illness*, *2*, 19-46.

Leventhal, H., Leventhal, E. A., Cameron, L., Baum, A., Revenson, T., & Singer, J. (2001). Handbook of health psychology. *Handbook of Health Psychology*.

Leventhal, H., Nerenz, D., Steele, D. J., Baum, A., Taylor, S. E., & Singer, J. (1984). Handbook of psychology and health. *A handbook of psychology and health*, *4*.

Leventhal, H., Meyer, D., & Nerenz, D. (1980). The common sense representation of illness danger. *Contributions to medical psychology*, *2*, 7-30.

Levy HP. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. 2004 Oct 22 [Updated 2012 Sep 13]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2015.

Loeys, B. L., Dietz, H. C., Braverman, A. C., Callewaert, B. L., De Backer, J., Devereux, R. B., ... & De Paepe, A. M. (2010). The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *Journal of medical genetics*, *47*(7), 476-485.

Lumley, M. A., Jordan, M., Rubenstein, R., Tsipouras, P., & Evans, M. I. (1994). Psychosocial functioning in the Ehlers-Danlos syndrome. *American journal of medical genetics*, *53*(2), 149-152.

Malfait F, Francomano C, Byers P, Belmont J, Berglund B, Black J, …, Tinkle B. 2017. The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C: 8–26.

Moss-Morris, R., Weinman, J., Petrie, K., Horne, R., Cameron, L., & Buick, D. (2002). The revised illness perception questionnaire (IPQ-R). *Psychology and health*, *17*(1), 1-16.

Oliva, P., Moreno, R., Toledo, G., Isabel, M., Montecinos, A., & Molina, J. (2006). Síndrome de Marfán. *Revista médica de Chile*, *134*(11), 1455-1464.

O'Neill, E. S., & Morrow, L. L. (2001). The symptom experience of women with chronic illness. *Journal of Advanced Nursing*, *33*(2), 257-268.

Peters, K. F., Apse, K. A., Blackford, A., McHugh, B., Michalic, D., & Biesecker, B. B. (2005). Living with Marfan syndrome: coping with stigma. *Clinical genetics*, *68*(1), 6-14.

Peters, K. F., Horne, R., Kong, F., Francomano, C. A., & Biesecker, B. B. (2001). Living with Marfan syndrome II. Medication adherence and physical activity modification. *Clinical genetics*, *60* (4), 283-292.

Peters, K. F., Kong, F., Hanslo, M., & Biesecker, B. B. (2002). Living with Marfan syndrome III. Quality of life and reproductive planning. *Clinical genetics*, *62*(2), 110-120.

Petrie, K. J., Jago, L. A., & Devcich, D. A. (2007). The role of illness perceptions in patients with medical conditions. *Current opinion in psychiatry*,*20*(2), 163-167.

Petrie, K. J., & Weinman, J. (1998). *Perceptions of health and illness: Current research and applications*. Taylor & Francis.

Petrie, K., & Weinman, J. (2006). Why illness perceptions matter. *Clinical Medicine*, *6* (6), 536-539.

Pino Ramírez, G. (2015). *Percepción de Enfermedad, Emociones y Afrontamiento en el Cumplimiento del Tratamiento Médico de Hipertensión y Arritmias*. (Tesis para optar al Grado de Doctor en Psicología. Universidad Central de Venezuela, Caracas, Venezuela).

Sanz-Ayán, M. P., Forteza Gil, A., Álvarez-Badillo, A., Lagares Gómez-Abascal, A., Ramos González, A., Sánchez Sánchez, V., & Cortina Romero, J. M. (2011). Ectasia dural y dolor lumbar en pacientes con síndrome de Marfan. *Trauma*, *22*(4), 248-255.

Scharloo, M., Kaptein, A. A., Weinman, J., Hazes, J. M., Willems, L. N. A., Bergman, W., & Rooijmans, H. G. M. (1998). Illness perceptions, coping and functioning in patients with rheumatoid arthritis, chronic obstructive pulmonary disease and psoriasis. *Journal of psychosomatic research*, *44*(5), 573-585.

Schneider, M. B., Davis, J. G., Boxer, R. A., Fisher, M., & Friedman, S. B. (1990). Marfan syndrome in adolescents and young adults: psychosocial functioning and knowledge. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*,*11* (3), 122-127.

Silverman, D. I., Burton, K. J., Gray, J., Bosner, M. S., Kouchoukos, N. T., Roman, M. J., ... & Tsipouras, P. (1995). Life expectancy in the Marfan syndrome. *The American journal of cardiology*, *75*(2), 157-160.

Van Tongerloo, A., & De Paepe, A. (1998). Psychosocial adaptation in adolescents and young adults with Marfan syndrome: an exploratory study. *Journal of medical genetics*, *35*(5), 405-409.

Voermans, N. C., Knoop, H., Bleijenberg, G., & van Engelen, B. G. (2010a). Pain in Ehlers-Danlos syndrome is common, severe, and associated with functional impairment. *Journal of pain and symptom management*, *40*(3), 370-378.

Voermans, N. C., Knoop, H., van de Kamp, N., Hamel, B. C., Bleijenberg, G., & van Engelen, B. G. (2010b, December). Fatigue is a frequent and clinically relevant problem in Ehlers-Danlos syndrome. In *Seminars in Arthritis and Rheumatism* (Vol. 40, No. 3, pp. 267-274). WB Saunders.

Petrie, K. J., & Weinman, J. (Eds.). (1997). *Perceptions of health and illness: current research and applications*. Taylor & Francis.

Young, I. (1991). Understanding Marfan's syndrome. *BMJ*, *303*(6815), 1414-1415.