



AIBR

**Revista de Antropología
Iberoamericana**

www.aibr.org

Volumen 15

Número 3

Septiembre - Diciembre 2020

Pp. 491 - 508

Madrid: Antropólogos
Iberoamericanos en Red.

ISSN: 1695-9752

E-ISSN: 1578-9705

«Como si tocara el piano». Narrativas y procesos asistenciales de la enfermedad de Huntington en Italia

Nicoletta Castagna

Departamento de Antropología, Filosofía y Trabajo Social, Facultad de
Filosofía y Letras, Universidad Rovira i Virgili (Tarragona)

Recibido: 09.02.2019

Aceptado: 17.12.2019

DOI: 10.11156/aibr.150304

RESUMEN

Este trabajo tiene el objetivo de explorar la experiencia vivida por los cuidadores de enfermos de Huntington y profundizar la relación con los profesionales a partir del análisis etnográfico de un grupo de cuidadores que asisten a un grupo de autoayuda en Milán (Italia). A través de las narrativas de la enfermedad, los informantes destacan ideas y representaciones diferentes sobre los síntomas y su evolución, expresados en gran medida con la ayuda de metáforas. Por un lado, se analiza una forma de hipervigilancia del cuerpo, y por otro se examina la percepción de inestabilidad cotidiana producida por los saberes expertos. La relación con los médicos transmite un conocimiento de tipo probabilístico, basado en el análisis del ADN, que corrobora no solo los procesos de estigmatización, sino también la inseguridad existencial causada por la enfermedad de Huntington. El contacto con los profesionales y las intervenciones terapéuticas incorporan prácticas de control y hegemonía sobre el cuerpo enfermo poniendo de manifiesto el valor social, cultural y simbólico de la práctica biomédica. En este contexto, se revela como central la incertidumbre con la cual los cuidadores del enfermo y los familiares en riesgo genético construyen su identidad.

PALABRAS CLAVE

Enfermedad de Huntington, diagnóstico, cuidadores familiares, saberes expertos, incertidumbre.

«AS IF PLAYING THE PIANO». NARRATIVES AND HEALTHCARE PROCESSES OF HUNTINGTON'S DISEASE IN ITALY

ABSTRACT

This research examines the experiences of caregivers of Huntington's sufferers. It also deepens the relationship with the specialist and expert knowledge by ethnographic analysis of interviews with the caregivers that take part in the self-help group for Huntington's disease in Milan (Italy). By means of *illness narratives*, the informants interviewed highlight different representations and ideas about symptoms and their evolution, sometimes expressed by using of metaphor. On the one hand, a type of hypervigilance of the body is analyzed, and on the other hand the perception of daily insecurity is examined. The relationship with clinicians transmits an expert probabilistic knowledge, mainly based on genetic test of DNA. New scientific findings support the stigmatization process and the insecurity due to main features of Huntington's disease. Likewise, contact with the health professionals and the therapeutic management embody practices of hegemony and control over the sick body. In this way, the social, cultural and symbolic value of medical practice is evident. In this context, it is essential to note the sense of uncertainty with which the caregivers and the relatives at genetic risk build their identity.

KEY WORDS

Huntington's disease, diagnosis, caregivers, expert knowledge, uncertainty.

Introducción

El corea de Huntington es una enfermedad crónica, neurológica y degenerativa causada por la mutación de un gen heredado de al menos uno de los padres. Actualmente la enfermedad afecta a cerca de 6.000 personas en Italia y cerca de 18.000 están expuestas al riesgo de padecerla. La incidencia epidemiológica ha sido calculada en 1 caso por cada 100.000 habitantes, pero estudios recientes tienden a aumentar tal incidencia a 12,3 enfermos por cada 100.000 habitantes. Por su escasa difusión, el corea de Huntington es considerado una enfermedad rara. Su dimensión sintomática es sumamente diversificada, incluyendo aspectos genéticos, psiquiátricos, problemas de movilidad, cambios de humor, carácter y comportamiento. Las condiciones de salud del enfermo y su progresivo empeoramiento pesan durante muchos años sobre los familiares. Como en otras enfermedades, las personas que asisten al afectado se convierten en intérpretes del estado del padecimiento, de las necesidades asistenciales y de la eficacia de las intervenciones terapéuticas (Martorell Poveda, 2015). Como subrayan Augè y Herzlich (1984), la enfermedad tiene una naturaleza paradójica que consiste en ser el más individual y, al mismo tiempo, el más social de los acontecimientos. El único principio normativo que es posible detectar para definir su etiqueta se basa en la experiencia de los sujetos afectados y en los criterios cultural e individualmente variables, aplicados por cada paciente para evaluar su estado (Lupo, 2012), ya que como afirma Canguilhem (1998), la norma en materia patológica es ante todo norma individual.

La serie de síntomas que caracteriza la enfermedad de Huntington se extiende en el tiempo y en el espacio de las relaciones familiares, constituidas no solo por lazos emocionales y afectivos, sino también por aspectos de tipo genético. Debido a ello, los síntomas y su gestión dejan abiertos espacios de reflexión en cada período de la vida de la persona en riesgo genético. El principio de la enfermedad no ocurre en un momento claramente definido, sino en un conjunto de experiencias significativas que se desarrollan en un lapso temporal poblado de una multitud de interpretaciones, conferidas a menudo por los cuidadores del paciente. Tratándose de una enfermedad rara y actualmente incurable, los profesionales y los medicamentos tienen un rol paliativo y de control de los síntomas. Estas tentativas, acompañada de eso que Kleinman (1988) definía como *los modelos explicativos de la biomedicina*, no son suficientes para solucionar la crisis de significados que provoca la enfermedad en el espacio familiar.

El diagnóstico es un evento clave en la narración de la experiencia que permite investigar sobre la imagen del especialista y sobre las ideas

del control social de la enfermedad. Como afirma Taussig (1995), la situación clínica queda convertida en una arena donde se desarrollan disputas de poder y definiciones sobre la enfermedad y los grados de discapacidad. El empeoramiento de la enfermedad deja abiertos espacios de intervención y de manejo de los signos físicos y de los síntomas objetivos, los cuales son vislumbrados usualmente bajo el paradigma de las ciencias naturales. El enfermo se convierte en un caso clínico, en una instancia particular de una entidad nosológica dada: el cuerpo enfermo se convierte en un cuerpo «normalizado» y normativizado.

Las investigaciones de los diferentes significados de la enfermedad de Huntington y el sentido de incertidumbre causado por los síntomas, el diagnóstico y los saberes expertos, han sido marginales desde una perspectiva antropológica. En gran medida observamos que los estudios sobre esta enfermedad dejan de lado la dimensión social, cultural y simbólica de la misma.

Hoy en día, la enfermedad de Huntington sigue siendo sometida a una fuerte estigmatización (Goffman, 1963). Por un lado, tratándose de una patología rara, en el pasado ha podido ser confundida por parte de los expertos con otras condiciones y patologías; por otro, como demuestra Wexler (2010), la historia de la investigación científica ha corroborado el proceso de estigmatización social de las personas afectadas debido a los trastornos psiquiátricos y a las doctrinas eugenésicas que promovieron campañas de esterilización masiva. Como intentaré mostrar aquí, el contacto con los expertos y con el mundo de los medicamentos representan uno de los momentos más complejos en la historia del enfermo y de sus familiares más cercanos: la red afectiva y de cuidado se convierten en redes para el control y el manejo del cuerpo que sufre. En las narraciones de los familiares que asisten al enfermo, la experiencia de incertidumbre provocada por una enfermedad rara se describe a menudo a través de metáforas y analogías que expresan un sufrimiento ubicado entre la dimensión individual, la social y el proceso histórico (Alonso, 2008). De hecho, el lenguaje de la corporalización se produce a partir de las experiencias personales y de significados que provienen de un contexto histórico-social en el que también se encuentran los saberes científicos. El objetivo de este artículo es examinar los significados que se movilizan en torno a la incertidumbre a través de metáforas (Sontag, 1979) y el lenguaje de la corporalización en un grupo de cuidadores informales de Milán (Italia), así como profundizar sobre la inseguridad (Masana, 2013) causada por los saberes expertos y la práctica médica en el entorno familiar.

Notas metodológicas

1. *Los participantes*

Entre los meses de septiembre de 2017 y junio de 2018 realicé un trabajo de campo en la Asociación AICH (Associazione Italiana Còrea di Huntington) de Milán mediante entrevistas en profundidad a quince cuidadores de enfermos de Huntington y la observación participante en un grupo de autoayuda gestionado por la psicóloga de la Asociación. Investigar sobre una enfermedad rara conlleva ante todo la dificultad de encontrar un número suficiente de personas afectadas. Por eso, el apoyo de la Asociación y de la psicóloga que organizaba los grupos de autoayuda eran esenciales. Elegí el grupo de personas por su cercanía con la enfermedad a través de diferentes relaciones: cónyuge, padres, hijos a riesgo genético y hermanos de enfermos.

Sus testimonios fueron decisivos tanto en la constitución y transmisión del significado como en el proceso de interpretación de la enfermedad. Las personas que asistían al grupo de apoyo cuidaban cada día enfermos en la fase intermedia y avanzada. Algunos de ellos, como Giovanni y Patrizia, tuvieron que dejar el trabajo para cuidar a su cónyuge. Si bien no en todos los afectados ocurre la misma progresión de los síntomas, muchos de ellos tenían problemas psiquiátricos y cognitivos que obstaculizaban mi observación en su contexto cotidiano; otros no eran conscientes de sus síntomas o de padecer de Huntington, y manifestaban un fuerte rechazo por todo lo que concierne a la patología. Por eso mismo, no fue posible entrevistar a los afectados ni observar directamente su vida diaria. También intenté analizar el rol de los «expertos» y de los saberes científicos a través de las palabras de las personas entrevistadas. Mi presencia en calidad de investigadora en antropología despertó interés y curiosidad entre los participantes del grupo de apoyo, ya que la mayoría de los estudios sobre la enfermedad de Huntington abarcan principalmente los ámbitos médicos y de enfermería y raramente el interés de las ciencias sociales. Esto facilitó la colaboración y más tarde una relación de confianza con los participantes.

2. *El procedimiento*

Se llevó a cabo un estudio cualitativo con entrevistas en profundidad a cuidadores de enfermos de Huntington. Los participantes dieron su consentimiento informado para la realización de las entrevistas, las cuales se realizaron en la sala de espera del hospital en varios momentos y con una

duración variable. Los nombres de los entrevistados fueron cambiados por nombres ficticios para preservar su identidad. La mayoría de las entrevistas fueron grabadas, con excepción de las efectuadas a Daniele y a Patricia, que no lo autorizaron. Posteriormente, las entrevistas fueron transcritas y anonimizadas y, junto a las observaciones del diario de campo, fueron analizadas a partir de un procedimiento etnográfico y hermenéutico. En primer lugar, se realizó una lectura pausada de todos los textos, para posteriormente establecer una clasificación por medio de códigos emergentes. Los datos fueron divididos en las siguientes categorías: 1) las representaciones y metáforas de la enfermedad, 2) el diagnóstico y 3) las interpretaciones de eficacia e ineficacia terapéutica. Los casos dispares fueron comparados entre sí y analizados a la luz de las características sociodemográficas y las vivencias de los informantes. El análisis demostró saturación de los datos.

3. Consideraciones éticas

El diseño de esta investigación cumple los principios éticos contenidos en la Declaración de Helsinki (1964, reformulada en 1975, 1983, 1989, 1996, 2000 y 2008), de la Asociación Médica Mundial, así como de la legislación italiana y europea de investigación y protección de datos y, en el ámbito metodológico, los *Consolidated criteria for reporting qualitative research (COREQ): a 32-item checklist for interviews and focus groups* (QUALity and Transparency Of health Research, 2015). Asimismo, la investigación ha sido avalada por el Comité de Ética de la Investigación del Departament d'Antropologia, Filosofia i Treball Social de la Universitat Rovira i Virgili.

La biosocialidad del sufrimiento: algunos resultados

De las entrevistas a los cuidadores se desprenden determinados elementos clave para analizar la experiencia cotidiana con personas afectadas y la relación con los profesionales. El discurso científico, así como el diagnóstico y la prueba del ADN, explican aspectos peculiares de la enfermedad, pero al mismo tiempo conllevan el riesgo de reforzar los procesos de estigmatización de la persona afectada y su familia, debido a la centralidad de la idea de herencia genética (Wexler, 2010). Las prácticas de control biomédico intentan manejar los efectos más impactantes de la enfermedad, y dominar el cuerpo en el entorno familiar donde se manifiesta la convivencia y la relación con el proceso salud/enfermedad/atención. La forma en que los cuidadores interpretan el padecimiento y la complejidad de los

síntomas va a ser expresada a través de metáforas y analogías. El lenguaje utilizado por los entrevistados está vinculado con la experiencia que se genera en el contexto doméstico. En este sentido, el lenguaje metafórico, el discurso científico y los procesos de control sobre el cuerpo tratan desde diferentes ángulos de gestionar la incertidumbre generada por una enfermedad incurable.

1. El espejo de la enfermedad

La insistencia del cuerpo sobre el significado se expresa través de las metáforas y las narrativas. En las historias de vida, los acontecimientos son organizados en secuencias ordenadas según conexiones inteligibles. La llegada de una enfermedad en la vida de una persona interrumpe el flujo ordenado de acontecimientos causales y supone una fractura temporal que separa un tiempo anterior de uno posterior a la aparición de los síntomas (Frank, 2013). A partir del diagnóstico, los cuidadores tienden a vivir un futuro caracterizado por la falta de expectativas de mejora o de curabilidad. Como en otros tipos de enfermedades crónicas y degenerativas, el sentido de incertidumbre, basado en la imposibilidad de planear la vida futura, es una constante en la experiencia de cuidar (Martorell Poveda, 2015). El sentido con el cual los familiares conviven cada día se desprende de sus narraciones a través de tropos, analogías y metáforas que nos hablan de un mundo biosocial de sufrimiento.

El debut de la enfermedad es un momento que produce diversas interpretaciones. Los signos de la enfermedad suelen ser la falta de coordinación y de control de los movimientos, que se manifiestan con la inestabilidad al andar y los tics. Los primeros recuerdos que tienen los familiares sobre el inicio de la enfermedad de su pariente permiten captar cierto estado de anormalidad descrito a través de analogías: «*Parecía como si tocara el piano, hacía así con la mano*», me dijo una vez Ángelo, el esposo de una mujer afectada, mostrándome el movimiento con los dedos de la mano derecha. En particular, a la hora de cenar, cuando los familiares estaban juntos en la mesa, los movimientos incontrolados fueron tan evidentes como inexplicables: «*Decía: ¿no te das cuenta de lo que haces? Pero nada, ella no se daba cuenta*» (entrevista, octubre de 2017). Alternativamente, el familiar experto, que ya tiene un conocimiento lego de los síntomas, puede reconocer la enfermedad antes que los otros, a través de la observación cotidiana. En este caso, los signos se reflejan en el recuerdo de la experiencia ya vivida a lo largo de los años de convivencia con los enfermos. En la entrevista, Renza denomina el proceso de reconocimiento «el espejo de la enfermedad», en el cual las generaciones

más jóvenes reflejan sus síntomas y su destino en el recuerdo de los viejos pacientes, con los que comparten la herencia genética. Para el familiar experto, estos «espejos» representan las congruencias de hechos significativos que reflejan experiencias de vida en la imagen clara y terrible de la memoria de la enfermedad: «*Cuando mi hermano empezó a enfermarse, en casa ya habíamos tenido enferma a mi mamá, y luego a las hermanas. Eh, mi casa era todo un espejo del Huntington. Así, cuando mi hermano manifestó los primeros síntomas mi padre lo entendió de inmediato. Con ese espejo de enfermos que teníamos en casa, mi padre ya sabía cómo iba el asunto*» (entrevista a Renza, abril de 2018).

Si la vida es entendida por el narrador como un viaje, un recorrido o un desplazamiento lineal y unidireccional, la enfermedad en la biografía individual podría interpretarse como la pérdida de su mapa, o más bien como un naufragio (Frank, 2013). Elena describe la experiencia de la enfermedad de su hermano como «*un tren incómodo con paradas intermedias*» (entrevista, junio de 2018), sin mencionar el principio del viaje ni el destino. Cada momento del día se caracteriza por la inseguridad del éxito de cada pequeña acción: continuos riesgos de caída, esperar para beber un trago de agua, tics persistentes, etc. La enfermedad de Huntington se describe como un viaje indeseado, agotador y que nadie sabe cuándo ni cómo terminará.

«Tocar el piano», «el espejo de la enfermedad», «el tren incómodo», pueden ser entendidas como maneras de acercarse a la enfermedad que se alejan de aquellas de tipo médico, y que intentan rectificar la descripción dudosa y ambigua otorgada por el lenguaje científico. De hecho, los porcentajes de riesgo y los exámenes clínicos no pueden predecir cuándo las personas afectadas mostrarán la enfermedad ni a qué ritmo avanzará; tampoco solucionan la crisis de significado que la enfermedad produce: por ejemplo, Renza pregunta comparándose con sus hermanos enfermos: «*¿Por qué ellos enfermaron y yo no?*» (entrevista, abril de 2018). Las expresiones metafóricas son una especie de puente entre significados emocionales, físicos y conceptuales sobre la experiencia del cuerpo afectado. En consecuencia, la metáfora remite con mayor claridad a un orden de relación entre el sujeto y la realidad externa. En esta última se encuentran los especialistas y los saberes expertos que transmiten prácticas de control y hegemonía sobre el cuerpo enfermo.

2. El diagnóstico

Ante todo, el diagnóstico es un juicio clínico y como tal se desentraña en un contexto históricopolítico y socioeconómico. Por eso, el mismo co-

nocimiento producido por la biomedicina tiene que ser entendido como una realidad procesual y dinámica (Pizza, 2005). La comunicación del diagnóstico a menudo se equipara al acto de «dictar sentencia», en un contexto donde la esperanza de una curación permanente actúa como lógica cultural en la práctica biomédica, reflejando significados sociales, culturales y existenciales que pueden reproducirse o modificarse, a través de la actividad profesional. Como evidenció Deborah Gordon (1991), las motivaciones que empujan a no informar directamente a los pacientes sobre su condición de salud y enfermedad se fundan en la idea de que la relación médico-paciente y paciente-familia está basada en los principios de autoridad y protección; las decisiones sobre las terapias pertenecen a los especialistas o a los parientes más cercanos del paciente, pero nunca a la persona enferma. Los médicos que están en la posición de tener que comunicar el diagnóstico de una enfermedad sin perspectivas de sanación se adhieren a menudo a la lógica sociocultural de dar escasa información a los pacientes. Estas dinámicas emergen claramente en el testimonio de una de las personas que conocí durante mi investigación de campo. Durante la entrevista, Michela me describió la primera visita neurológica de su hija:

La médica la mira, la visita, le hace algunas preguntas y le prescribe enseguida el Zoloft. Pero yo pienso: «Dice que está bien pero enseguida le da el Zoloft...», y nos da cita para seis meses después. Pero yo no estaba convencida y además no quería hablar con la médica delante de mi hija. Así vuelvo a casa, la llamo y le digo: «Doctora, tengo que saber el resultado de la visita», y ella me da cita en su estudio para quince días después. Así que fui a la doctora otra vez sin Martina. Me dijo lo que era, que no había sido necesario hacer otras pruebas médicas, porque ya había una patología detrás, la enfermedad y que mi hija también la tenía. Se me vino el mundo encima. Dejé de vivir (entrevista a Michela, junio de 2018).

En este testimonio la médica no expresa su juicio diagnóstico, aunque el paciente sea mayor de edad. Solo se limita a prescribir el fármaco. En la entrevista siguiente, Michela me dijo que el mismo médico nunca permitió que se hiciera la prueba genética a Martina, a pesar de su insistencia.

En realidad, la identificación de las causas de un trastorno no se da casi nunca en un solo momento determinado, sino que pertenece a un proceso de diagnóstico que consiste en varias reuniones con especialistas y en una serie de exámenes clínicos que siguen a la observación de los síntomas (Tessier, 2018). Este asunto se observa en el testimonio de Giovanni, el esposo de una mujer afectada por la enfermedad de Huntington. Él me dijo que, en el mismo período, tanto su esposa como su cuñada manifestaron comportamientos cada vez más raros, ideas de

persecución e irritabilidad. En el momento del diagnóstico, nadie en la familia sabía de la existencia de la enfermedad:

Bueno, te diré [el médico] hizo entrar antes a María, una de las dos mellizas, y luego a mi esposa y a mí. Y entonces dice: «Mire, yo tengo una sospecha», y estuvo allí un cuarto de hora observando los movimientos. «Tengo una ligera sospecha, pero tenéis que hacer que las vean en el Instituto, donde una colega muy buena os puede indicar... Yo tengo una sospecha, pero no estoy seguro». Cuando fuimos, también fue la tercera hermana para la visita. Estaban los médicos e hizo entrar a las tres hermanas y también al hermano mayor. Mi cuñado y yo esperamos fuera. El doctor dijo: «Hay que hacer un test. Tengo una sospecha bastante fundada», y le dijo a mi cuñado: «Se trata de una enfermedad degenerativa, parece ser el corea». Nosotros no teníamos ni idea de lo que era (entrevista a Giovanni, octubre de 2017).

La práctica de enviar al paciente de un experto a otro, decidir hacerle las pruebas de ADN u otros exámenes médicos antes de dar un nombre a la enfermedad, define la función social de los expertos. En el diagnóstico la enfermedad emerge como entidad reificada por la biomedicina, en tanto realmente existente «en el exterior» (Taussig, 2006), con una vida propia diferente de las relaciones sociales. La ligera sospecha de la que habla el médico introduce al paciente en un estado de enfermedad que solo el especialista a través de los exámenes clínicos puede vislumbrar. La *diagnostic uncertainty* (Timmermans, 2010) ha sido investigada en pacientes afectados por enfermedades crónicas en las que la indeterminación de los síntomas no permite establecer con seguridad la clasificación biomédica de la patología. La decisión de los médicos de no expresar con seguridad sus sospechas a partir de observaciones realizadas y de las informaciones disponibles refiere al concepto de responsabilidad de los profesionales. Además de poseer valor cultural, las razones de la confidencialidad en la comunicación médica se reflejan en la política de las emociones, esto es, actúan no solo en convicciones ideológicas y en las concepciones culturales, sino también en la práctica existencial concreta, íntima, de los diferentes actores implicados (Pizza, 2005). Con el proceso de transferencia de responsabilidad sobre la evolución de la enfermedad del médico al fármaco se inicia un distanciamiento progresivo de los aspectos emocionales y subjetivos en la relación con el paciente. La narración de Giovanni demuestra cómo en las enfermedades sin pronóstico de recuperación, con evolución invalidante muy lejana de las ideas de «buena vida» y de «muerte deseable», la responsabilidad de la comunicación del diagnóstico se transfiere del juicio del especialista a la práctica clínica,

que encuentra su máxima realización en el resultado despersonalizado de la prueba genética.

El diagnóstico de enfermedad de Huntington está impregnado de los valores constitutivos de la enfermedad. Tratándose de una patología rara y a veces desconocida, no solo en la historia familiar del paciente, el primer encuentro con el profesional que realiza el diagnóstico es también la primera ocasión en la que se recibe información sobre la enfermedad. El especialista tiene que traducir un sistema de conocimientos complejos en términos sencillos y comprensibles para todos, intentando permanecer fiel en la mayor medida posible al saber científico. Esta «traducción» incorpora los conocimientos producidos por saberes expertos y por la experiencia personal del especialista. Mediante estas categorías la enfermedad debuta en la vida de los pacientes: «*El médico le dijo que tenía como un agujero en el cerebro. Mi mundo se derrumbó cuando leí que el 50% de los familiares pueden estar afectados. Fui a hablar con el doctor y no salí satisfecha porque, como me dijo él, quería hacer inmediatamente el test a los chicos, que eran menores de edad y así llamé a mi médico de familia*» (entrevista a Michela, junio de 2018).

El relato de Michela pone de manifiesto cómo el lenguaje metafórico es utilizado no solo por los profanos, sino también por los expertos. La metáfora del «agujero en el cerebro», utilizada por el doctor para explicar la enfermedad, remite a una imagen difícil de definir, que solo consigue suscitar una hipótesis aterradora sobre el futuro de los afectados. La síntesis extrema de un evento muy complejo, como puede ser un trastorno degenerativo, subraya la distancia entre el médico y su paciente, basada en la educación profesional, en la preparación y en las competencias que confieren autoridad a las palabras del experto sobre los individuos que no dominan ese mismo sistema de conocimientos. La modalidad en la que se desarrolla el proceso diagnóstico representa la afirmación del poder médico sobre la concepción del cuerpo y la mente del paciente de forma que delinea el campo que articulará la relación entre clínicos, afectados y familiares.

En el testimonio de Michela se destaca, además, un aspecto clave de la enfermedad: el porcentaje de riesgo genético. Desde 1993 está disponible la prueba de ADN para detectar los sujetos en riesgo y confirmar la naturaleza de algunas sintomatologías. Teniendo en cuenta los problemas psicológicos, éticos, médicos y jurídicos relacionados con la prueba genética, todos los centros italianos que la efectúan tienen que respetar las directrices internacionales establecidas en 1990 y después en 1994 por una comisión común de especialistas (*Research group on HD* de la *World Federation of Neurology*) y familiares (*International Huntington*

Association) para garantizar los derechos y la protección de las personas en riesgo. Las pruebas de ADN informan sobre el número de repeticiones de triplete CAG del gen HTT, pero no pueden determinar cuándo y cómo se desarrollará la enfermedad ni tampoco cuán rápido progresará. Un pequeño porcentaje de individuos podría tener un número de repeticiones entre 27 y 35, que se encuentran en la llamada «zona dudosa» (Giménez, 2002). Como demuestran las pruebas del ADN, las nuevas ciencias de la vida, de las cuales la genómica es solo un aspecto, abren nuevos márgenes de incertidumbre (Rose, 2012). Dar a los pacientes informaciones complejas y ambiguas sobre el riesgo de enfermedad, sabiendo que no hay terapias para modificar el orden genético, obliga a la persona en riesgo a redefinir la experiencia de la identidad y a manejar nuevas formas de estigmatización mediante la conciencia de la herencia genética.

3. Interpretaciones de eficacia e ineficacia terapéutica

Terapia, tratamiento y cuidado son términos que definen el alcance de las respuestas activas a la enfermedad y al sufrimiento. En un sentido más amplio estos aspectos constituyen una reacción a condiciones existenciales generales (Kleinmann y Csordas, 1998). La eficacia de un medicamento no se reduce a una mera cuestión de procesos bioquímicos, que se activan en el cuerpo humano, sino que se expande en la dimensión sociopolítica y simbólica (Pizza, 2005). La eficacia de un medicamento no se reduce a una mera cuestión de procesos bioquímicos, que se activan en el cuerpo humano, sino que se expande en la dimensión sociopolítica y simbólica (Pizza, 2005).

Hablando con los familiares que asisten a los enfermos y participando en las reuniones del grupo de autoayuda, surgen concepciones diferentes y a menudo contradictorias respecto a la eficacia de los medicamentos.

El aspecto degenerativo que caracteriza la evolución de la patología sitúa al medicamento en un espacio tanto simbólico como real. Una vez se instauro el tratamiento, el familiar deposita en la medicación la esperanza para afrontar la enfermedad de su pariente. El régimen terapéutico enfrenta a los cuidadores con los límites del conocimiento médico, que en la enfermedad de Huntington se refuerza por la no disponibilidad de un fármaco específico y por la ausencia de un tratamiento curativo. El principio de incurabilidad pone en entredicho la utilidad del fármaco, si bien todas las personas afectadas tienen medicaciones para controlar los síntomas. Como indica una informante:

Los fármacos son indudablemente eficaces. Una vez, no tenía las pastillas para Paolo y no las tomó porque me había quedado sin ellas. Pues, aquella vez vi que empeoró. Este verano empeoró, porque la doctora lo encontró mejorado y le quitó la pastilla de la Cymbalta, que lo reequilibraba un poco, porque era un antidepresivo, pero le aumentaron los movimientos coreicos. A veces tenía unas crisis, como si no reconociera más lo que le rodeaba. Pasaba sobre las dos y por la tarde. Como unas crisis de abstinencia... Entonces, la doctora le volvió a prescribir la Cymbalta. Antes, sin la pastilla, parecía más despierto; ahora está más ralentizado en los movimientos (entrevista a Franca, octubre de 2017).

El testimonio de Franca expresa la complejidad de gestionar los efectos deseables e indeseables de los medicamentos. Se observa que el tratamiento no depende solo de la evaluación médica, sino también de la vivencia del familiar con respecto a los cambios conductuales. El familiar que gestiona el tratamiento observa la evolución del enfermo para informar posteriormente al médico especialista que puede tomar decisiones en lo que se refiere a los cambios de medicamentos o a los ajustes de dosis necesarios. Estas situaciones ilustran de qué modo entran en juego las subjetividades del profesional y las de la familia para emitir un juicio y una acción respecto a la situación de la persona afectada. De este modo, la pauta de tratamiento se convierte en un proceso de experimentación que se corrige según la vivencia y percepción del cuidador (Martorell Poveda, 2015). De hecho, la dosificación del medicamento, su posología, modo y vía de administración son aspectos estrictamente observados, aunque el agravamiento lento y constante del enfermo no siempre haga percibir una mejora sustancial. Profesional y cuidador participan en el proceso de experimentación esperando evidenciar una eficacia biológica (Martínez-Hernández, 1992). De las entrevistas emergen dificultades en el suministro de los medicamentos a los enfermos por múltiples razones: por ejemplo, Patrizia subraya el rechazo de su esposo contra todas las medicinas relacionadas con la enfermedad. Otro entrevistado, Daniele, destaca la imposibilidad de soportar los gastos para tener a disposición el agua gelificada necesaria para los que tienen dificultad de engullir:

Nunca he tenido dificultad para darle los fármacos. Ella tomaba siempre todo. En cambio, por lo que se refiere a la deglución fue peor durante el último período, porque yo, hasta que ella consiguió deglutir, le di siempre comida muy suave. La cortaba y se la daba. Las pastillas las tomaba enteras con el agua gel. Los integradores no logro obtenerlos, y el agua gel tampoco. Para mí es fundamental, porque con aquella le doy las medicaciones. El agua gel para mí es fundamental para darle los medicamentos. ¡Ya no puedo más! (entrevista a Daniele, febrero de 2018).

Él no acepta fármacos que tengan que ver con la enfermedad. El psiquiatra viene a casa una vez al mes y le pone una inyección gracias a un accidente que tuvo en la montaña hace unos años. Le daban unas inyecciones en el brazo y ahora, con este pretexto, puede ponerle al menos unas inyecciones. Pero él cree que es por el accidente, no por la enfermedad (entrevista a Patrizia, mayo de 2018).

La prescripción del antidepresivo, uno de los primeros fármacos pautados, introduce al paciente en su tratamiento y formaliza a los ojos de las personas de su entorno su condición de enfermo. El curso de la enfermedad conlleva la necesidad de modificar el tratamiento farmacológico quitando o añadiendo productos farmacéuticos sobre la base de las condiciones de salud del paciente, debidas a las características degenerativas de la patología.

La medicalización también puede causar daños o incluso no causar los efectos esperados: por ejemplo, Michela y Renza testimoniaron episodios de delirio y alucinación:

Antes la visitó solo la doctora, después la hizo visitar por la psiquiatra. Estábamos allí, en el estudio arriba, en la segunda planta. De repente, mientras estábamos sentadas en la silla, Martina se levantó. Había un lavabo con un espejo, y ella empezó a llamar a la doctora y gritar: «¡Doctora! ¡Mire que tengo dos caras en toda la cara! ¡Tengo cuatro orejas!». La doctora llegó y dijo: «¡Martina! Martina, no hay nada. Mírate en el espejo: eres normal, ¡eres normal!». Gritaba como una loca, como una loca. Entonces la doctora dijo: «Nada, la ingresamos, hacemos unos exámenes médicos y vemos». En efecto, le quitó todos los fármacos que tomaba. Todos se los quitó (entrevista a Michela, junio de 2018).

Le dieron un medicamento, pero para mí tuvo el efecto contrario. Le dieron medicamentos para la enfermedad de Alzheimer y le provocaron efectos negativos... Un día me lo encontré en casa como un loco, un loco. Se puso detrás de la lavadora con un sábana sobre su cabeza y gritaba: «¡Me muero! Estoy muriendo, no me hables porque me estoy muriendo». Yo me asusté. Llamé a su primo y después al hospital y lo ingresaron de inmediato en la unidad psiquiátrica (entrevista a Renza, mayo de 2018).

De hecho, el suministro del medicamento durante largo tiempo puede provocar el surgimiento de efectos secundarios, a veces muy graves, respecto a los que los familiares no están preparados y que contribuyen a aumentar el sentido de inseguridad debido al desenlace incontrolable de los acontecimientos. De acuerdo con Leibing (2008), esta situación hace emerger una antropología de la incertidumbre que considera la ambivalencia y la duda como poderosas fuerzas sociales transformadoras.

Los errores que a veces se cometen en el suministro de la terapia farmacológica acarrear consecuencias especialmente graves a los ojos de

los familiares, principalmente cuando es cometido por el profesional sanitario. La experiencia negativa de una hospitalización, una terapia incorrecta, el sentido de culpabilidad por no haber evitado un ulterior malestar al enfermo, habitan entre las paredes domésticas ofreciendo nuevos espacios interpretativos de la enfermedad.

En el hospital el jefe del reparto se equivocó de terapia. Una mañana voy a ver a Martina y cuando la enfermera me ve llegar, de inmediato me dice: «*Señora, Martina se ha arañado por todo el cuerpo*». Vale. Es normal. La veo como estaba, llena de arañazos, incluso con cortes en toda la cara y nadie sabía decirme nada. Por lo tanto, decidí sacarla de allí. Pasé con ella la noche siguiente y estaba toda agitada, quería tirarse de la cama. Luego solicito la documentación para el alta y mientras esperaba en el jardín leo el historial médico y veo que la benzodiacepina está a 25 ml. Fui al médico y me enfadé mucho con él. Luego fui incluso a los carabineros. La terapia era de 5 ampollas de 25 ml. Al contrario, ellos se equivocaron en transcribirla y le dieron solo una de 25 ml. Y desde entonces nunca ha dormido por la noche (entrevista a Michela, junio de 2018).

El tratamiento incorrecto del fármaco es considerado por Michela la causa principal de los desórdenes del sueño de su hija, aunque este tipo de problemas sean frecuentes en la enfermedad de Huntington y sean debidos, según la biomedicina, a las alteraciones del ritmo circadiano.

El debate sobre la eficacia del tratamiento y las narraciones de los cuidadores ilustran el juego intersubjetivo. En muchos casos se pone en cuestionamiento la eficacia del medicamento y se duda del alcance de la intervención médica. La percepción de falta de eficacia construye la idea de impotencia sobre el sufrimiento y contribuye de este modo a reforzar la imagen de enfermedad incurable, cuyo control parece huir de los esfuerzos de la ciencia. El tratamiento indicado para la enfermedad de Huntington emplea medicamentos «preparados» para tratar otras enfermedades, tales como el Parkinson y el Alzheimer:

No existen medicamentos para esta enfermedad. Las medicinas no hacen nada de nada. Mi mamá nunca ha tomado nada. Para esta enfermedad no existe, no existe nada en absoluto, porque son fármacos hechos para otras enfermedades, no existen específicos para el Huntington. Funcionan para el Parkinson o para otros problemas, pero no para el Huntington (entrevista a Renza, mayo de 2018).

No sirven para nada. Nada. Porque no son fármacos para su patología. Son fármacos para el Parkinson. Los síntomas se mantienen sin cambios. Están haciendo todo lo posible para quitarle el temblor, manos, piernas, todo. Pero el temblor no, el temblor es difícil de eliminar y, de hecho, nadie lo logró. Y el fármaco que le dio el médico efectivamente no funcionó y se lo quitaron. Y

entonces el doctor ha añadido esta dosis de este fármaco para hacerla sentir más tranquila, y parece que esta noche ha descansado bien. Pero como decía él también, no quieren abusar mucho, porque estos fármacos complican la cosa en los riñones. Entonces no quieren abusar de estos, porque contrastan con la patología. Pero veo que, al parecer, no pueden prescindir de ellos (entrevista a Daniele, octubre de 2017).

La ineficacia del tratamiento convierte el trastorno en un problema familiar y social antes que médico, si bien, como afirma Michela, «no se puede prescindir» de los fármacos. De hecho, la idea de prescripción permanece como confirmación del estado patológico y como práctica de control de la enfermedad. La terapia se constituye en una acción considerada necesaria por los cuidadores y legitimada, científica e ideológicamente, por el modelo biomédico. La credibilidad que el familiar otorga al medicamento y a los especialistas que lo recetan explicaría que continúe administrándolo, esperando sus posibles efectos benéficos. Los movimientos coreicos son difíciles de contrarrestar y mitigar e imposibles de eliminar. El corea, característica de la enfermedad, que durante siglos le ha dado el nombre en Italia de *Ballo di San Vito*, es considerado el rasgo peculiar de esta compleja patología. La resignación con la que los cuidadores hablan del fracaso de la terapia farmacológica valoriza la idea de una enfermedad que siempre prevalece ante todo y que además subraya que el buen neurólogo, aun mereciendo la más alta estima y confianza, nada puede hacer contra esta adversidad.

Consideraciones finales

Este estudio forma parte de una investigación en curso que continúa explorando diferentes procesos socioculturales de la Enfermedad de Huntington. A partir del análisis antropológico de las narrativas, entramos en contacto con experiencias subjetivas explicadas a través de metáforas que habilitan a las personas a reformular su mundo externo (Becker, 1997).

Como se deriva de esta investigación, el miembro de la familia que ayuda y cuida a la persona enferma se encuentra muy pronto en la posición de negociar con una multitud de actores sociales la prescripción de fármacos y el acceso a las estructuras terapéuticas y asistenciales. Por medio de las relaciones con los profesionales se polarizan las ideas sobre la enfermedad y el juicio del estado de salud y malestar. Además, la continua negociación entre saberes expertos y legos, dispositivos de eficacia e ineficacia terapéutica, reifican la enfermedad en su aspecto más incisivo. Los modelos explicativos de los pacientes y sus familiares nos ofrecen

como resultado el sentido de la enfermedad, entendida como manifestación de las expresiones corpóreas y culturalmente informadas, la elección del tratamiento y su evaluación. El valor simbólico de los medicamentos como herramienta necesaria y al mismo tiempo ineficaz para controlar y manejar el sufrimiento, incorpora la inseguridad de la esfera relacional y social.

Como se desprende de este estudio, sería necesario conocer más a fondo la enfermedad genética en calidad de modo inédito de ser-en-el-mundo (Csordas, 2003), que inducen a concebir el desorden del cuerpo como elemento biológico ya dado y error inmutable de la máquina evolutiva. Desde esta perspectiva, se desentraña la importancia y la necesidad de seguir investigando la construcción cultural de la enfermedad hereditaria y sin cura, en estrecha relación con las diferentes identidades que se van inscribiendo en el tejido social.

Referencias

- Alonso, J. (2008). Cuerpo, dolor e incertidumbre. Experiencia de la enfermedad y formas de interpelar el cuerpo en pacientes de Cuidados Paliativos. *(con) textos. Revista d'antropologia i investigació social*, 2: 36-50.
- Augè, C. y Herzlich, M. (1984). *Le sens du mal. Anthropologie, historie, sociologie de la maladie*. Paris: Editions des Archives Contemporaines.
- Becker, G. (1997). *Disrupted lives: how people create meaning in a chaotic world*. Berkeley: University of California.
- Canguillhem, G. (1998) [1966]. *Il normale e il patologico*. Torino: Einaudi.
- Csordas, T. (2003). Incorporazione e fenomenologia culturale. *Annuario di Antropologia*, 3(3).
- Frank, A. (2013). *The wounded storyteller: body, illness, and ethics*. Chicago: University of Chicago Press.
- Giménez, S. (2002). Enfermedad de Huntington: introducción. *Medicina21. Ciencia, medicina, salud y paciente*. En <https://medicina21.com/Articulos/V1552/Enfermedad-de-Huntington-introduccion.html>. Accedido el 24 de octubre de 2018.
- Goffman, E. (1963). *Stigma. Notes on the management of spoiled identity*. New York: Simon and Schuster.
- Gordon, D. (1991). Culture, cancer and communication in Italy. En *Anthropologies of Medicine. A Colloquium on West European and North American Perspectives*. B.G. Pleiderer. Heidelberg: Vieweg.
- Kleinman, A. (1988). *The illness narratives. Suffering, healing and the human condition*. New York: Basic Book.

- Kleinmann, A. y Csordas, T. (1998). Il processo terapeutico. En *Medicina, magia, religione, valori. Dall'antropologia all'etnopsichiatria (Vol.2)*. V.Lanternari y M.L. Cimienlli. Napoli: Liguori.
- Leibing, A. (2008). Thense prescription? Alzheimer medication and the anthropology of uncertainty. *Transcultural Psychiatry*, 1(46): 180-206.
- Lupo, A. (2012). Malattia ed efficacia terapeutica. En *Le parole dell'antropologia medica. Piccolo dizionario*. D. Cozzi. Perugia: Morlacchi Editore.
- Martínez-Hernández, A. (1992). Eficacia simbólica, eficacia biológica: hacia un nuevo modelo de comunicación en la asistencia sanitaria. *Revista ROL de Enfermería*: 61-68.
- Martorell Poveda, M. (2015). *Recuerdos del corazón. Vivencia, prácticas y representaciones sociales de familiares cuidadores de persona con Alzheimer*. Madrid: Editorial Grupo 5.
- Masana, L. (2013). Entre médicos y antropólogos. La escucha atenta y comprometida de la experiencia narrada de la enfermedad crónica. En *Evidencia y narrativa en la atención sanitaria. Una perspectiva antropológica*. A. Martínez-Hernández, L. Masana y S.M. DiGiacomo. Tarragona: Publicacions URV (11).
- Pizza, G. (2005). *Antropologia medica. Saperi, pratiche e politiche del corpo*. Roma: Carocci.
- QUALity and Transparency Of health Research*. (2015). Equator Network. 12 de marzo. En <http://www.equator-network.org/reporting-guidelines/coreq/>. Accedido el 18 de enero de 2019.
- Rose, N. (2012). *Políticas de la vida*. Buenos Aires: Editorial Univeritaria UNIFE.
- Sontag, S. (1979) [1978]. *Malattia come metafora. Cancro e AIDS*. Torino: Giulio Einaudi.
- Taussig, M. (2006). Reificación e coscienza del paziente. En *Antropologia medica. I testi fondamentali*. I. Quaranta. Milano: Raffaello Cortina Editore.
- Taussig, M. (1995). *Un gigante en convulsiones. El mundo humano como sistema nervioso en emergencia permanente*. Barcelona: Gedisa.
- Tessier, L. (2018). From Evidence to experience: the diagnostic of dementia in a US clinic. En *Diagnostic fluidity. Working in a uncertainty and mutability*. R. Nissen. Tarragona: Publicacions URV (28).
- Timmermans, M.B. (2010). Patients-in waiting: living between sickness and health in the genomics era. *Journal of health and social behavior*, 4(51): 408-423.
- Wexler, A. (2010). Stigma, history, and Huntington's disease. *The Lancet*, 376(9734): 18-19.