

COMENTARIO

Vinculación de las ciencias sociales en la investigación de las ataxias hereditarias

Social sciences in the research of hereditary ataxias

Yovanys Ricardo Mora,^I Roberto Rodríguez Labrada,^{II} América Maritza Pérez Sánchez^{III}

- I. Licenciado en Sociología. Delegación del Ministerio de Ciencia, tecnología y Medio ambiente. Calle peralta no. 16 entre Pachuco Feria y Aricochea. Reparto Peralta, Holguín. Cuba. Email: yricardom15@gmail.com
- II. Doctor en Ciencias de la Salud. Investigador Agregado. Joven asociado a la Academia de Ciencias de Cuba. La Habana, Cuba. Email: roberto@ataxia.hlg.sld.cu
- III. Doctora en Ciencias Filosóficas. Profesora Titular. Cátedra Ciencia, Tecnología, Sociedad e Innovación. Universidad de la Habana. Facultad de Química. La Habana, Cuba. Email: america.perez@rect.uh.cu

RESUMEN

En este artículo se aborda el significado de las ciencias sociales en el estudio y tratamiento de las ataxias hereditarias. Se toma como principal escenario el Centro para la Investigación y Rehabilitación de las ataxias hereditarias en la ciudad de Holguín, Cuba. Este es el único centro en el país dedicado al diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las personas con este padecimiento. Se analiza la escasa existencia de investigaciones sociales relacionadas con el tema, y se enfatiza en la sociología de la salud como principal protagonista en esta conexión, que busca jerarquizar la información referida a estos contextos sociales, así como algunos componentes sociales relacionados con la sociología de la familia y la comunicación. Por eso el objetivo es fundamentar la importancia de elaborar una estrategia de gestión

del conocimiento en el Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias para la investigación y rehabilitación de las ataxias hereditarias, lo que posibilitará que el componente social sea analizado en toda su dimensión y significado. Se realizó revisión de las fuentes bibliográficas existentes, además de la observación y participación directa por parte de los autores. Como resultado se caracterizaron los principales problemas que atentan contra el buen desempeño de las investigaciones sociales de las Ataxias (SCA), en el campo social.

Palabras clave: ataxias hereditarias, ciencias sociales y humanísticas.

ABSTRACT

This article is about the significance of social sciences in the study and treatment of hereditary ataxias. The main site chosen for the research was the Center for the Research and Rehabilitation of Hereditary Ataxias in Holguin City, Cuba. This is the only center in the country which is devoted to the diagnosis, treatment and rehabilitation of people suffering from this condition and it is also the only of its kind in the world. The limited existence of social researches related to that subject matter is analyzed and it is placed emphasis on health sociology as the main subject of this connection, which aims at organizing information concerning these social contexts in order of importance, as well as some social components related to family sociology and communication. The existent bibliographic sources were reviewed, besides the observation and direct participation of the authors. As a result, the main problems that hinder the good development of social researches on Ataxias (SCA), on the social field, were characterized.

Keywords: hereditary ataxias, humanistic and social sciences.

INTRODUCCION

El necesario tratamiento de las investigaciones sociales en las temáticas relacionadas a los problemas de salud en específico con las ataxias hereditarias constituye el contenido principal del presente trabajo, se toma como eje la necesidad de un estudio multifactorial de las enfermedades relacionadas con el padecimiento de la Ataxia Hereditaria Espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) pues aunque existen importantes resultados médicos en cuanto al diagnóstico y terapéutica de la enfermedad, hay que destacar que los estudios sociales sobre la misma son incipientes, sobre todo los estudios sociales relacionados con la familia, la antropología, la comunicación, el derecho y la nueva sociología del conocimiento científico.

Existen diferencias en los estudios que se realizan en las ciencias sociales y las ciencias médicas, bien marcadas desde la preparación de los futuros profesionales hasta en la aplicación del conocimiento aprendido. Los estudios de estas dos ramas del conocimiento se disgregan incluso cuando ambas coinciden en temas tan importantes como la familia, la salud, la educación, la antropología, entre otras. “Los practicantes de las ciencias técnicas, naturales y médicas, por diversas razones, y aún sin saberlo, están tan necesitados de las ciencias sociales como de aquellas disciplinas científicas y técnicas que pueblan los planes de estudio de pre y posgrado en que se forman.”¹

La división del trabajo científico existente no permite una lógica relación entre las formas de pensar y actuar de los profesores y estudiantes de ambas disciplinas. Las carreras que hoy forman a estos profesionales están institucionalmente diferenciadas, generalmente se estudian en universidades diferentes, con programas de estudios que reafirman esta división.¹

Desde los años cincuenta del pasado siglo J. Snow, hacía referencia al problema del distanciamiento entre las dos culturas. Así lo refiere en su obra “Las dos culturas y un segundo enfoque”, donde denuncia la fractura introducida en la cultura contemporánea en dos territorios distantes: ciencias a un lado y humanidades a otro. “El resultado de esa escisión es el empobrecimiento que experimentan los campos situados en uno y otro lado de

la brecha. Surge así una paradoja: el desarrollo del conocimiento puede conducir a grandes zonas de ignorancia y el especialista puede ser un gran conocedor de casi nada y un ignorante de casi todo. Especialmente profundo es el abismo que separa las ciencias sociales y las humanidades de las ciencias naturales, técnicas y médicas.”²

Si se tiene en cuenta que Cuba es el país que presenta mayor concentración de enfermos con Ataxia Hereditaria Espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) a nivel internacional, y que las mayores cifras de personas con el padecimiento se encuentran en los municipios Báguanos, Holguín y Cacocum, es imprescindible tener en cuenta las condicionantes sociales, y no solo las médicas, que este padecimiento incluye.

Los estudios realizados en el Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias (CIRAH), demuestran que las tasas de prevalencias e incidencia de estos territorios son extremadamente elevadas a escala internacional, Velázquez Pérez afirma que existen en el país 600 pacientes y 8 mil familiares en riesgo de desarrollar la enfermedad y que la prevalencia se mantiene estable casi 40 años.³ Por ello, independientemente de los estudios médico (genéticos, clínicos, patológicos, etc) que se realizan, se justifica estudiar los grupos sociales, regionales y culturales que a su vez se vinculan con la familia.

De ahí la necesidad de integrar ambas “culturas”, la médica y las Ciencias Sociales desde el comienzo del diagnóstico clínico, estrechamente vinculado a las condiciones sociales; su tratamiento médico, enlazado entre otros factores, como el modo de interpretar cada cual la enfermedad; y por último, la rehabilitación terapéutica, que vincula otros factores como el espacio geográfico o regional. Esta visión social permitiría el logro de resultados aún más pertinentes y eficaces en la mejora de la calidad de vida de los pacientes y sus familiares, pues por las características degenerativas de la enfermedad, son estos últimos quienes se encargan del cuidado y atención de los enfermos en las etapas progresivas de la misma.

La vida social se basa en condiciones biológicas del hombre como organismo y especie, y su desarrollo está determinado por leyes específicas que no pueden reducirse a las leyes psicológicas de la conducta de los individuos o al comportamiento de leyes biológicas. Las leyes sociales son cualitativamente superiores y de su relación depende también la realización de las leyes biológicas y psicológicas. Las leyes sociales se materializan mediante la acción práctica del hombre en las condiciones creadas por las generaciones anteriores en la propia actividad.

Desde las ciencias relativas al medio ambiente se ha abordado la relación entre el medio ambiente y la salud de la población, buscando fundamentalmente la diferenciación espacial en correspondencia con este proceso. En la tesis doctoral “Unidades espaciales como base para la vigilancia en salud en la provincia de Cienfuegos”, Fabregat ⁴ expresa que las variables seleccionadas para la conformación de las unidades; los paisajes físico- geográficos, la actividad económica principal de los asentamientos y la cantidad de habitantes, se identifican con las determinantes de la salud relacionadas con el ambiente y las condiciones de vida de los grupos de población.

Alrededor a cada enfermedad hay una configuración de ideas, de valores y normas generadas y aprehendidas socialmente que conforman un todo con el comportamiento humano y la representación social, que lamentablemente en ocasiones en lo fundamental se ha relegado a un segundo plano. Sin embargo, el entorno social es determinante, se transmiten normas, valores, formas de entender los roles, patrones de comportamiento y sistemas de creencias, todo ello afecta lo relacionado con la salud.

Por todo lo antes expuesto, se reafirma la necesidad de integrar ambas “culturas” en la búsqueda de alternativas al tratamiento de Ataxia Hereditaria Espinocerebelosa tipo 2 (SCA2), por ello el objetivo del presente trabajo el objetivo es fundamentar la importancia de elaborar una estrategia de gestión del conocimiento en el Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias para la investigación y rehabilitación de las ataxias hereditarias, lo que posibilitará que el componente social sea analizado en toda

su dimensión y significado.

DESARROLLO

En los años setenta del pasado siglo se comenzaron a realizar las primeras observaciones sobre las Ataxias Hereditarias en Cuba, al notarse gran cantidad de personas que presentaban el padecimiento de la enfermedad, concentradas en la antigua provincia de Oriente. A partir de 1998, como una nueva etapa de trabajo en las investigaciones de las Ataxias Hereditarias en el país, se toma como principal escenario la Ciudad de Holguín, específicamente en el Hospital Vladimir Ilich Lenin.

Según Velázquez Pérez⁵ el término ataxia se refiere a un estado patológico de la coordinación de los movimientos. El término se utiliza para describir un trastorno de la marcha que se manifiesta por inestabilidad, escasa coordinación y aumento de la base de sustentación. Resulta de una disfunción a nivel de cerebelo y sus vías, como de alteraciones en la médula espinal, nervios periféricos o una combinación de estas tres condiciones.

La mayor descripción de enfermos con este tipo de ataxia se produjo en las familias cubanas. Se caracteriza por un síndrome cerebeloso asociado a la alteración de los movimientos oculares sádicos y a alteración de los reflejos osteotendinosos. Los estudios genéticos demuestran que la SCA2 es una de las formas moleculares de SCA más frecuentes encontradas a nivel mundial.⁵

En la actualidad existen más centenares enfermos pertenecientes a 131 familias, lo que unido a elevadas cifras de descendientes con riesgos hereditarios, evidencia que esta entidad constituye un serio problema de salud para el país. Esta enfermedad de carácter familiar, se hereda de forma autosómica dominante, por lo que cada descendiente de un enfermo tiene una probabilidad de un 50 % de heredar el gen SCA2.

Existen más de 3 300 descendientes con riesgo potencial de ser portadores de la mutación SCA2 en edad reproductiva. Cada año nacen aproximadamente 22 niños portadores de dicha mutación, y se diagnostican anualmente unos 30

casos nuevos.

El Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, surge en marzo de 2000 y tiene como objeto social desarrollar investigaciones científicas relacionadas con las Ataxias Hereditarias destinadas a la búsqueda de una terapia para modificar el curso evolutivo y la severidad de la Ataxia tipo 2, además de brindar asistencia médica para mejorar la calidad de vida de las familias afectadas y contribuir a la formación académica y el perfeccionamiento de los investigadores, técnicos y demás profesionales en el campo de las Ataxias Hereditarias, el mismo, es el único que existe en el país y es el único existente en el mundo con estas características.

Como misión este centro brinda asistencia médica a pacientes con Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2 y otros tipos de enfermedades heredo degenerativas y desarrolla proyectos de investigación cuyos resultados tributen a mejorar la calidad de vida de los individuos afectados, y su visión está encaminada a que las Ataxias Hereditarias dejen de ser un problema de salud importante para la provincia y el país, para lo que genera un protocolo de tratamiento para esta enfermedad.

El conocimiento científico de la SCA2 ha transitado por diferentes etapas, desde las primeras descripciones clínicas, la identificación cromosómica, la localización del gen y el desarrollo de modelos animales transgénicos, así como la caracterización de biomarcadores electrofisiológicos y bioquímicos que permitieron la identificación de blancos terapéuticos y variables para la evaluación de terapias, las que se iniciaron en el año 1998 con la rehabilitación y han continuado con la ejecución de varios ensayos clínicos.

El Centro presenta resultados significativos, tanto desde el punto de vista del trabajo asistencial como investigativo, pues ha logrado integrar a los diferentes factores y fuerzas a nivel del centro y de las instituciones que colaboran con él; además, ha logrado que todas las organizaciones así como los trabajadores de diferentes calificaciones aporten soluciones concretas y de probada utilidad

favoreciendo la eficiencia, la vitalidad de cada actividad y el desarrollo de la institución.

Esto lo pone a tono con centros de investigación del área que incorporan la metodología de Arreglos Productivos Innovativos Locales (APIL), (ejemplo Brasil) en centros de salud, la cual es incipiente en Cuba, pero con una homologación correspondiente con los cambios económicos y sociales que se vienen implementando en los territorios siguiendo los Lineamientos del Congreso del Partido Comunista de Cuba.⁶ Según el concepto que ofrece en su tesis doctoral Herrera Díaz Y. “Los Arreglos Productivos Locales (APIL), constituyen un ajuste apropiado a las condiciones del subdesarrollo en tanto su conceptualización refleja realmente lo que acontece en condiciones de escaso desarrollo de las fuerzas productivas y de las relaciones sociales de producción.”⁷

El trabajo investigativo de los especialistas, técnicos e investigadores del CIRAH, les ha permitido más de 200 publicaciones científicas en revistas de gran prestigio,^{8, 9, 10} destacando la revista *Lancet Neurology*.¹

También se han ejecutado más de 50 proyectos de investigación, en su mayoría ramales, además de 5 proyectos de colaboración internacional, principalmente con la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma, Instituto Nacional de Rehabilitación y Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico de México; Centro Nacional de Genética Médica de Venezuela, Universidad de Frankfurt, Alemania y Universidad de Antioquía, Colombia. Sin embargo, aun los estudios sociales referentes al tema cuentan con escasa participación de la comunidad científica en el territorio y el país, al no tomar a fondo el alto componente cultural que encierran los procesos salud enfermedad y las relaciones medio ambiente - salud.

En el CIRAH, el trabajo de investigación social se realiza por parte de un equipo multidisciplinario que incluye psicólogos, trabajadores sociales, clínicos,

entre otros; predomina el enfoque médico. El componente sociológico y antropológico aun presenta cierta tendencia a realizarse con enfoque clínico. Al no contar con personal especializado en estas ramas del conocimiento, son los médicos, especialistas y asistentes, quienes generalmente se encargan de la recopilación de la información que en este sentido es generada, lo que dificulta la investigación social y los beneficios que esta puede generar para el estudio y tratamiento de la enfermedad, así como, el beneficio que le puede reportar a los investigadores, pues el estudio de las SCA2 en estos campos de la ciencia no tiene precedentes en Cuba, insuficientes aún de publicaciones de trabajos científicos relacionados con el tema.

Trabajos con la familia desde enfoques multi y transdisciplinar lograrían una mejor comprensión del tema, incidiendo en la búsqueda de una terapia que mejore la calidad de vida de los pacientes en un menor tiempo. Todas estas personas al llegar a un estado avanzado del padecimiento, necesitan obligatoriamente de la familia, pues no existe un centro de atención a pacientes con la enfermedad avanzada, que les posibilite contar con un grupo especializado de atención hasta los últimos momentos de la vida.

Por ello, es tan necesaria la función socializadora de la familia, la comunidad, las instituciones públicas y de salud en el tratamiento, si el enfermo no encuentra la atmósfera adecuada para expresarse, difícilmente se le brinde la oportunidad y participación en la solución de los problemas, pues este necesita de un ambiente propicio y empatía donde se vea atendido, sin llegar a ser el centro de la atención.

La atmósfera familiar puede ser percibida como segura o peligrosa para tratar “ciertos temas”, en dependencia de cómo esto ocurra habrá o no apertura. Se puede hablar de tópicos superficiales, sin expresar sentimientos y temores para que no se descubran los puntos débiles y se utilicen estrategias evasivas para evitar la intimidad, generalmente por miedo a la incompreensión o rechazo.

Otro tema que está sujeto a la valoración en el componente social tiene que ver con la economía; las familias que vienen enfrentando este padecimiento por su linaje se ven imposibilitadas de un desarrollo económico normal. Cuando se tiene un enfermo con estas características en no pocas ocasiones se debe de dejar de trabajar para atender al enfermo, por lo que el ingreso económico es menor, ya que hay que alimentarlos, cuidarlos y mantenerse cerca de ellos.

Un factor importante que surge con la agravante del padecimiento es el distanciamiento que, tanto por la sociedad, como por los familiares menos allegados comienza a manifestarse. Cuando alguien enferma se puede contar con la ayuda de vecinos, amigos y familiares, pero al prolongarse el tiempo de esta y agravar su estado, la mayoría suelen irse distanciando. Aunque en Cuba existen muchos avances en este tema, no se debe pasar por alto que aún se tiende a estigmatizar este tipo de enfermedad y por ende a las personas y familias en riesgo.

Existe en la población holguinera cierto desconocimiento en cuanto al origen, tratamiento y terapéutica de este padecimiento, lo que conlleva a la formulación de teorías erróneas que propician el estigma y la discriminación de las personas y familias afectadas; por ello la necesidad de promover un sistema de comunicación y capacitación orientados al asesoramiento, tanto de los implicados, como de la población general. Aunque es necesario destacar que en otras poblaciones a nivel mundial el desconocimiento sobre este padecimiento es mayor, pues solo un grupo especializado, generalmente vinculado a su estudio, cuenta con información y capacitación referente al tema.

De una manera mucho más fuerte que el resto de la sociología, la sociología de la salud se ha visto enfrentada a los dos modelos de producir conocimientos que han predominado en los últimos años. Las dos culturas, como se la ha llamado, representan dos modos de entender la práctica de investigación y de controlar el conocimiento científico.

Partiendo de lo hasta aquí expuesto, es posible concordar con la importancia de esbozar una estrategia de gestión del conocimiento en el Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias para la investigación y rehabilitación de las ataxias hereditarias, que posibilite que el componente social sea analizado en toda su dimensión y significado.

CONSIDERACIONES FINALES

Las formas de gestión del conocimiento que emplean las empresas e instituciones hoy en día tratan de esforzarse para enfrentar los desafíos que la industria del conocimiento genera. Los centros de investigación, sobre todo, necesitan incorporar estrategias que les permitan utilizar de forma más eficaz la inteligencia, esfuerzo y voluntad de todos sus miembros y esto debe de ser con un enfoque multidisciplinario que tenga en cuenta a la ciencia y la tecnología como procesos sociales.

En el CIRAH se necesita cambiar las formas tradicionales de gestión que se vienen implementando por formas superiores, incorporando en su gestión nuevas concepciones teóricas y metodológicas de lo más avanzado de esta área del conocimiento de las Ciencias Sociales, por ello la necesidad de su diseño, aplicación y desarrollo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Núñez Jover J. Tratando de conectar las “dos culturas”. En: La ciencia y la tecnología como procesos sociales. Lo que la educación científica no debería olvidar. La Habana: Félix Varela; 2010.
2. Snow CP. Las dos culturas y un segundo enfoque. Madrid: Editorial Alianza; 1977.
3. Velázquez Pérez L. Nueva era en las investigaciones e intervención sobre la ataxia espinocerebelosa tipo 2. Correo Científico Médico. 2015; [citado 14 sept 2017]; 19 (4). Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812015000400001&lng=es&nrm=iso&tlng=es

4. Fabregat G. Unidades espaciales como base para la Vigilancia en Salud en la provincia de Cienfuegos. Tesis Doctoral. Universidad de la Habana. 2008.
5. Velázquez Pérez L. Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. Principales aspectos neurofisiológicos en el diagnóstico, pronóstico y evolución de la enfermedad. Holguín: Ediciones Holguín; 2006.
6. Partido Comunista de Cuba. Lineamientos de la Política Económica y Social del Partido y la Revolución. VI Congreso del Partido Comunista de Cuba. La Habana: PCC; 2011.
7. Herrera Díaz Y. Arreglos Productivos Locales: una propuesta para Cuba. Tesis doctoral. Universidad de la Habana. Facultad de Economía. 2013.
8. Velázquez Pérez L, Rodríguez Labrada R, García Rodríguez JC, Almaguer Mederos LE, Cruz Mariño T, Laffita Mesa JM. A Comprehensive Review of Spinocerebellar Ataxia Type 2 in Cuba. *Cerebellum*. 2011[citado 14 sept 2017]; 10(2):184-98. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399888>
9. Velázquez Pérez L, Rodríguez Labrada R, Canales Ochoa N, Montero JM, Sánchez Cruz G, Aguilera Rodríguez R, et al. Progression of early features of spinocerebellar ataxia type 2 in individuals at risk: a longitudinal study. *Lancet Neurol* 2014[citado 14 sept 2017];13(5):482-489. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Progression+of+early+features+of+spinocerebellar+ataxia+type+2+in+individuals+at+risk%3A+a+longitudinal+study>
10. Velázquez Pérez L, Rodríguez Labrada R, Cruz Rivas EM, Fernández Ruiz J, Vaca Palomares I, Lilia Campins J .et al. Comprehensive study of early features in spinocerebellar ataxia 2: delineating the prodromal stage of the disease. *Cerebellum*. 2014 [citado 14 sept 2017]; 13(5):568-579. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Comprehensive+study+of+ear>

ly+features+in+spinocerebellar+ataxia+2%3A+delineating+the+prodromal
+stage+of+the+disease

Nota

En Cuba no se había publicado anteriormente en esta revista artículos relacionados con la neurología, y ocho de estos investigadores lo lograron; también han obtenido más de 100 premios nacionales e internacionales, pudiéndose destacar: ocho de la Academia de Ciencias de Cuba, 14 anuales de salud y cuatro nacionales del Ministerio de Ciencia, Tecnología y Medio Ambiente (CITMA). Dentro de los internacionales se destacan: siete premios de la Organización Mundial de Investigación del Cerebro (IBRO), ocho de la Sociedad Mundial de Investigadores de los Trastornos del Movimiento, y el Premio de Investigación Georg Foster, en Alemania, otorgado por la actividad sostenida en la investigación científica.

Recibido: 5/03/2017

Aprobado: 7/12/2017

Yovanys Ricardo Mora. Licenciado en Sociología. Delegación del Ministerio de Ciencia, tecnología y Medio ambiente. Calle peralta no. 16 entre Pachuco Feria y Aricochea. Reparto Peralta, Holguín. Cuba. Email: yricardom15@gmail.com