

UNIVERSIDAD DE COSTA RICA
SISTEMA DE ESTUDIOS DE POSGRADO

REFLEXIÓN CRÍTICA DE LA MEDICINA GENÓMICA EN PSIQUIATRÍA Y SUS POSIBLES
REPERCUSIONES EN LAS CREENCIAS, LA PRÁCTICA CLÍNICA Y LA POLÍTICA PÚBLICA EN
COSTA RICA

Tesis sometida a la consideración de la Comisión del Programa de Estudios de Posgrado en
Estudios en Sociedad y Cultura para optar al grado y título de Doctorado Académico en Estudios
de la Sociedad y la Cultura

HENRIETTE RAVENTÓS VORST

Ciudad Universitaria “Rodrigo Facio”, Costa Rica

2022

Cuando tenía 11 años, un 22 de marzo de 1974, mi tía me recogió de la escuela antes de la hora. No hizo falta que dijera nada. Yo ya sabía. La noche antes mi papá se despidió. Me abrazó muy fuerte. Yo no quería soltarlo. Pero el abrazo no fue suficiente...

Por él y tantas otras personas que viven con un padecimiento mental que hizo insoportable su existencia.

Por todas las personas que nos han contado sus historias durante los años, con la esperanza que nuestras investigaciones contribuyan a reducir el sufrimiento.

También, por todas las personas que sobreviven al suicidio de sus seres queridos porque es una herida que nunca cicatriza.

Agradecimientos

Mi profundo agradecimiento a mi comité de tesis, Rolando Pérez, Vanessa Fonseca y Vanessa Smith por el apoyo académico y emocional durante este largo trayecto. De cada uno de ustedes he aprendido y ampliado mis perspectivas, interpretaciones y posicionamientos y espero que sigamos colaborando por muchos años más.

A las personas que participaron en diferentes etapas de esta investigación por su trabajo y su apoyo. A Javier Contreras, mi más cercano y antiguo colaborador, que revisó y corrigió diferentes propuestas y versiones y participó en la elección de las personas a entrevistar. A María José Castro que realizó y transcribió las entrevistas, además de contribuir en la primera selección de códigos. A Lara Mora y María Fernanda Francis que colaboraron en la lectura de las transcripciones y selección y definición de códigos. A Gabriela Chavarría y Gabriel Macaya que han escuchado varias veces la presentación de resultados siempre con atinados comentarios. A todas las otras personas que forman parte de nuestro grupo de investigación en psiquiatría genética del CIBCM.

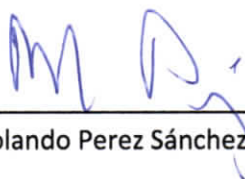
A mi psicoterapeuta, Mario Schumacher, que sin su diván no hubiera terminado este trabajo.

A Gilberto, Ciska, Andrea, Adrián y Mau

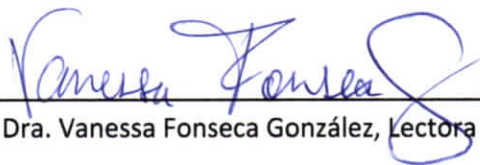
“Esta Tesis fue aceptada por la Comisión del Programa de Estudios de Posgrado en Estudios de la Sociedad y la Cultura de la Universidad de Costa Rica, como requisito parcial para optar al grado y título de Doctorado Académico en Estudios de la Sociedad y la Cultura”



Dr. Gabriel Macaya Trejos, Representante del Decano Sistema de Estudios de Posgrado



Dr. Rolando Perez Sánchez, Profesora Guía



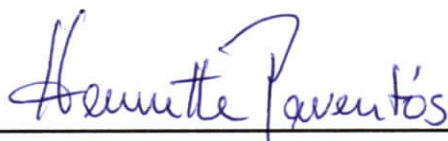
Dra. Vanessa Fonseca González, Lectora



Dra. Vanessa Smith Castro, Lectora



Dra. Roxana Hidalgo Xirinachs /Directora del Programa de Posgrado en Sociedad y Cultura



Henriette Raventós Vorst, Sustentante

Tabla de Contenidos

Portada	i
Dedicatoria	ii
Agradecimientos.....	iii
Hoja de Aprobación	iv
Tabla de Contenidos	v
Resumen	vii
Lista de Cuadros	viii
Lista de Figuras	ix
Citas	x
Licencia de Publicación	xi
Introducción	1
Justificación	4
Antecedentes	
Antropología médica y otros marcos conceptuales	12
La psiquiatría y sus categorías: los trastornos psiquiátricos mayores, esquizofrenia y trastorno bipolar	20
Genómica y psiquiatría	29
Futuros imaginados de la medicina genómica desde un laboratorio de la periferia: un recuento histórico y autoetnográfico (1980-2020)	35
Materiales y Métodos	49
Entrevistas	
I. Muestra	50
II. Procedimiento de recolección	54
III. Procedimiento de análisis y descripción del sistema de codificación ...	56
Cuestionarios cortos	
I. Muestra	63
II. Instrumento y recolección	67
III. Procedimientos de análisis	68

Política Nacional de Salud Mental 2012-20	69
Procedimiento de análisis general	69
Resultados	
I. Número de citas y de códigos por persona entrevistada	72
II. Número de citas por código deductivo	73
III. Frecuencia normalizada de citas por código	76
IV. Comparaciones entre grupos de actores	78
V. Coocurrencias entre códigos	81
VI. Creencias causales y genetización	82
VII. Prácticas clínicas de orientación genética y biomédica	91
VIII. Culpa, estigma y genetización	96
IX. Sufrimiento social	105
Discusión	121
I. Creencias, prácticas y políticas públicas	123
II. Estigma, culpa y genetización	133
III. Estigma, culpa y genetización	139
Conclusiones, recomendaciones y limitaciones	151
Referencias	156

Resumen

El objetivo de este proyecto fue explorar y analizar la presencia de la medicina genómica en las creencias, las prácticas y las políticas en Costa Rica en mi propio campo de investigación, la genética de los trastornos mentales mayores, desde mi propia mirada como participante y observadora. Para lo anterior, se realizó un estudio cualitativo utilizando un diseño fenomenológico con entrevistas a profundidad a doce personas directamente involucradas en el campo de la salud mental, ya sea por sus experiencias vividas desde su padecimiento psiquiátrico mayor, su práctica y experiencia profesional en clínica o su participación en la definición de políticas públicas en salud mental. Estas personas fueron seleccionadas deliberadamente para obtener el mayor rango de posiciones. Los resultados de las entrevistas se complementaron y contrastaron con las respuestas a un cuestionario corto en línea sobre prioridades percibidas en Salud Mental, el documento de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20 y mis reflexiones críticas.

Se encontró que el modelo explicativo mayoritario fue el de la genetización ilustrada en que las explicaciones genéticas son balanceadas, sin posiciones extremas de determinismo, esencialismo o fatalismo genético. También se determinó que este modelo tiene repercusiones positivas para las personas padecientes por la reducción en la percepción de culpa y que mejoraría posiblemente con el acceso a un buen servicio de consejo genético para condiciones de herencia compleja. Con excepción de algunos clínicos a nivel privado, no se encontró que las prácticas estuvieran permeadas con el uso de pruebas genéticas. Tampoco se encontró que las políticas públicas estén permeadas por tendencias genómicas. Otros hallazgos ancilares fueron: una pobre atención a nivel público a las personas que no tienen acceso a servicios privados; maltrato y violencia por las mismas instituciones que están para cuidar, aliviar y curar; ausencia de políticas sociales dirigidas a grupos que por su situación socioeconómica están más predispuestos a la enfermedad; y que las voces de las personas padecientes no han sido ni son escuchadas. Estos hallazgos se enmarcaron en la teoría del sufrimiento social que permite agrupar, interpretar y reflexionar sobre los malestares y problemas humanos, individuales y colectivos, que se expresaron en las narraciones de las personas entrevistadas.

Lista de Cuadros

CUADRO 1: Proyectos en Psiquiatría y Salud Mental, CIBCM, 1990-2020 (SIGPRO).....	41
CUADRO 2: Descripción general de las características de las personas entrevistadas y sus acrónimos.....	53
CUADRO 3: Grilla inicial para clasificar las citas en códigos a partir del modelo biopsicosocial y las preguntas de investigación sobre creencias, prácticas y políticas.....	57
CUADRO 4: Códigos deductivos y su definición.....	59
CUADRO 5: Códigos emergentes y su definición.....	61
CUADRO 6: Número total de citas por persona, porcentaje de los códigos deductivos y emergentes mencionados por persona entrevistada y promedios por grupo.....	73
CUADRO 7: Número de citas por código deductivo y porcentaje de las entrevistas en que se clasificaron citas para estos códigos.....	74
CUADRO 8: Número de citas por código emergente y porcentaje de las entrevistas en que se clasificaron citas para estos códigos.....	75
CUADRO 9: Porcentaje relativo que cada código representa por grupo, después de normalizar las frecuencias en las entrevistas por grupo de actores.....	81
CUADRO 10: Lineamientos, acciones e indicadores en atención a la pobreza según la Política Nacional de Salud Mental 2012-2020.....	119

Lista de Figuras

FIGURA 1: Red del modelo biopsicosocial.....	57
FIGURA 2: Distribución de muestra que completó cuestionario por labores.....	65
FIGURA 3. Frecuencias normalizadas de códigos.....	77
FIGURA 4. Frecuencias normalizadas por grupo de actores.....	80

“What difference does it make – for theory, for research, for policy, and for social ethics – to change the border between a social and a health problem. Now pulling the edge toward the social side, later on pushing it toward the medical margin – does that disclose a comparative advantage for “medicalization” of human misery under certain conditions, or for “socialization” under others? The moral, the political, and the medical are culturally interrelated, but how do we best interpret that relationship and its implications?”

Kleinman (Writing at the Margin: Discourse Between Anthropology and Medicine, 1995)

“...the potential for engagements with social suffering to heighten the self-critical reflexivity of a researcher to a point where they are troubled to question the moral value of the research process and its contribution to the social recognition of the pain of others”.

Wilkinson (Health, Risk and "Social Suffering", 2006)



UNIVERSIDAD DE
COSTA RICA

SEP Sistema de
Estudios de Posgrado

Autorización para digitalización y comunicación pública de Trabajos Finales de Graduación del Sistema de Estudios de Posgrado en el Repositorio Institucional de la Universidad de Costa Rica.

Yo, HENRIETTE RAVENTOS VORST, con cédula de identidad 105820312, en mi condición de autor del TFG titulado REFLEXIÓN CRÍTICA DE LA MEDICINA GENÓMICA EN PSIQUIATRÍA Y SUS POSIBLES REPERCUSIONES EN LAS CREENCIAS, LA PRÁCTICA CLÍNICA Y LA POLÍTICA PÚBLICA EN COSTA RICA

Autorizo a la Universidad de Costa Rica para digitalizar y hacer divulgación pública de forma gratuita de dicho TFG a través del Repositorio Institucional u otro medio electrónico, para ser puesto a disposición del público según lo que establezca el Sistema de Estudios de Posgrado. SI NO *

*En caso de la negativa favor indicar el tiempo de restricción: UN (1) año (s).

Este Trabajo Final de Graduación será publicado en formato PDF, o en el formato que en el momento se establezca, de tal forma que el acceso al mismo sea libre, con el fin de permitir la consulta e impresión, pero no su modificación.

Manifiesto que mi Trabajo Final de Graduación fue debidamente subido al sistema digital Kerwá y su contenido corresponde al documento original que sirvió para la obtención de mi título, y que su información no infringe ni violenta ningún derecho a terceros. El TFG además cuenta con el visto bueno de mi Director (a) de Tesis o Tutor (a) y cumplió con lo establecido en la revisión del Formato por parte del Sistema de Estudios de Posgrado.

Henriette Raventos

FIRMA ESTUDIANTE

Nota: El presente documento constituye una declaración jurada, cuyos alcances aseguran a la Universidad, que su contenido sea tomado como cierto. Su importancia radica en que permite abreviar procedimientos administrativos, y al mismo tiempo genera una responsabilidad legal para que quien declare contrario a la verdad de lo que manifiesta, puede como consecuencia, enfrentar un proceso penal por delito de perjurio, tipificado en el artículo 318 de nuestro Código Penal. Lo anterior implica que el estudiante se vea forzado a realizar su mayor esfuerzo para que no sólo incluya información veraz en la Licencia de Publicación, sino que también realice diligentemente la gestión de subir el documento correcto en la plataforma digital Kerwá.

Introducción

Desde hace casi 30 años, me he dedicado a identificar variantes genéticas asociadas al riesgo de padecer esquizofrenia y trastorno bipolar, agrupados como trastornos psiquiátricos mayores. La expectativa de estas investigaciones es que la identificación de las variantes genéticas de riesgo pueda servir para mejorar los sistemas de clasificación, desarrollar pruebas diagnósticas o predictivas complementarias a la entrevista psiquiátrica, explicar los mecanismos fisiopatológicos, comprender la participación de los contribuyentes ambientales y diseñar nuevos tratamientos dirigidos a potenciales blancos terapéuticos novedosos.

Aunque la gran mayoría de estas promesas no se han cumplido por la complejidad y heterogeneidad de las enfermedades humanas, no solo las condiciones psiquiátricas, se promovió el imaginario que la genómica transformaría la práctica médica y la salud pública desde finales de la década de los 80 cuando iniciaron los planes para secuenciar el genoma humano (Proyecto del Genoma Humano, PGH), que se mantienen hasta nuestros días (Lock y Nguyen, 2010; Joyner *et al.*, 2016; National Human Genome Research Institute, 2017). Con una retórica persuasiva e incluso hiperbólica, que describo como un imaginario o futuro imaginado (McNeil *et al.*, 2017; Rajagopalan, Nelson y Fujikura, 2017), una comunidad científica, inicialmente de EE. UU. y luego internacional, logró convencer a las agencias gubernamentales para financiar el proyecto (Human Genome Project). Veinte años después de completarse el PGH, los grandes beneficiarios han sido la investigación biomédica en genética y genómica, la industria biotecnológica y la economía de los Estados Unidos (Tripp y Grueber, 2021). Las aplicaciones clínicas son aún limitadas a reducidos grupos con

recursos, usualmente en países de alto ingreso y solo para algunas condiciones como el diagnóstico de enfermedades raras, diagnóstico y tratamiento de algunos cánceres y respuesta a algunos medicamentos (Tripp y Grueber, 2021). Como dijo Harold Varmus, director del Instituto Nacional del Cáncer de los Estados Unidos en el 2010, la genómica es una forma de hacer ciencia (Varmus, 2009; Reardon, 2017), no medicina, por lo menos aún no para la mayor parte de la población mundial.

Durante el revuelo genómico de la década de 1990, Lippman nombró la tendencia a usar explicaciones genéticas para describir las diferencias entre individuos y grupos como “genetización”, concepto filosófico que posteriormente es desarrollado por Hedgecoe (2001) como fenómeno social que puede estudiarse empíricamente (Hedgecoe, 2001; Hedgecoe, 2009). Hedgecoe (2001) describe cómo la comunidad científica produce una narrativa matizada sobre la causalidad que incluye factores no-genéticos, lo que hace que su discurso parezca razonable y equilibrado, pero que sutilmente sigue priorizando las explicaciones genéticas, lo que llama “genetización ilustrada”. El énfasis excesivo en la genética podría desviar la atención sobre el papel de los determinantes sociales de la salud en los que es posible intervenir con políticas públicas (Lock y Nguyen, 2010; Kong et al, 2017; Marmot, 2015). También, las explicaciones principalmente genéticas pueden modificar la percepción sobre sí mismo, la disposición a buscar ayuda profesional, la elección de opciones terapéuticas, la estigmatización, entre otros (Lock y Nguyen, 2010; Rose, 2013; Biehl y Petryna, 2013; Bliss, 2018).

Es así como nace esta propuesta de investigación para explorar de qué formas ha impactado la orientación de la medicina genómica en las creencias, las prácticas médicas y la política

pública en nuestro país en mi propio campo de investigación, la genética de los trastornos mentales mayores. Parto de la premisa que mi mirada se sitúa desde mi formación en la tradición biomédica, mi posición como investigadora en psiquiatría genética y miembro de una comunidad epistémica global durante los últimos 25 años, y tal vez, aún más relevante e influyente en la selección de temas a los que presto más atención, de mi experiencia como padeciente de depresión crónica y como familiar de padecientes con trastornos mentales severos. Desde este conocimiento como participante (Bourdieu, 2003) o etnógrafa (Anderson, 2006; Kleinman, 2009) y observadora durante los últimos 25 años, el proyecto abre la posibilidad de reflexionar y cuestionar mis propias orientaciones teóricas en investigación genética y su posible contribución al sufrimiento o alivio de los demás (Wilkinson, 2006).

Justificación

Los trastornos mentales son patologías ignoradas a pesar de su alto costo socioeconómico y el sufrimiento que causan en las familias y las personas afectadas. A nivel global, las enfermedades mentales representan la causa principal de pérdidas económicas por enfermedad en el mundo con un 35% (Bloom *et al.*, 2011). Según datos de la Organización Mundial de la Salud (WHO, 2014), menos del 70% de los países miembros de la OMS tienen programas de salud mental y solo el 1% del presupuesto en salud se dedica a salud mental en países de bajo y mediano ingreso. En Costa Rica, según el Consejo Nacional de la Persona con Discapacidad, 33% de las causas por discapacidad es por trastornos mentales y del comportamiento (CNREE, 2011). En un estudio de la OMS, solo el 3% del presupuesto de salud en Costa Rica se asigna para la atención de la enfermedad mental y 70% de este se invierte en los dos hospitales psiquiátricos (Ministerio de Salud, 2012).

Entre un 70-90% de las personas jóvenes y adultas con padecimientos mentales en el mundo no reciben tratamiento o buscan ayuda profesional (Gulliver *et al.*, 2010; Becker y Kleinman, 2013). Además de las limitaciones en la disponibilidad de recursos en atención clínica para muchas poblaciones en desventaja socioeconómica, se ha estudiado si las creencias causales, el temor a la estigmatización, el rechazo a la medicación y el bajo nivel de alfabetización en salud mental, contribuyen a no buscar ayuda profesional (Angermeyerl y Klusmann, 1988; Gulliver *et al.*, 2010; Pescosolido *et al.*, 2010; Jennings *et al.*, 2015; Larkings *et al.*, 2017).

Se agrega a esta situación los cuestionamientos al conocimiento biomédico, en particular a la psiquiatría. Se le acusa de ser reduccionista, de descontextualizar y deshumanizar el

sufrimiento, naturalizar la desigualdad social y económica y silenciar las voces y resistencias de las personas padecientes (Young, 2008). Los abusos a los derechos humanos de las personas con trastornos mentales en hospitales psiquiátricos y en la sociedad, incluyendo las esterilizaciones forzadas por la percepción errónea del determinismo genético, los vínculos de la psiquiatría con la industria farmacéutica y la patologización de algunos comportamientos según la normativa moral imperante han contribuido a estos cuestionamientos y desconfianza (Shorter, 1997; Berlim *et al.*, 2003; Shorter, 2014; Shorter, 2015). Algunas ramas de los movimientos antipsiquiatría también han denunciado que la categorización psiquiátrica es arbitraria y busca controlar e institucionalizar comportamientos considerados inaceptables en una sociedad, negando incluso su existencia (Crossley, 1998; Smoller, 2013; Shorter, 2014; Geschwind y Flint, 2015). Aunque así ha ocurrido para algunos comportamientos como la homosexualidad hasta 1974, otras categorías diagnósticas tienen justificaciones legítimas en (a) la atención clínica y su abordaje terapéutico inicial, (b) el otorgamiento de derechos como ausentarse de su trabajo temporal o permanentemente y (c) la investigación sobre la epidemiología, etiología, naturaleza orgánica e historia natural, entre otros, para diseñar políticas públicas e intervenciones individuales (Shorter, 1997; Porter, 2002; Pearce, 2012; Rose, 2013; Shorter, 2014; Shorter, 2015; Raventós y Contreras, 2017). Negar la existencia de los trastornos psiquiátricos mayores también es violatorio a los derechos de las personas con estos padecimientos a recibir una atención oportuna. Como afirma Luhrmann *“To try to protect the chronic mentally ill by saying that they are not ill, just different, is a misplaced*

liberalism of appalling insensitivity to the patients and to the families who struggle so valiantly with the difficulties of their ill family members” (Luhmann, 2000, pp.12).

A estos cuestionamientos del saber psiquiátrico, se suman visiones reduccionistas y dicotómicas que separan la mente del cerebro, los genes del ambiente y la naturaleza de la cultura, en lugar de incorporarlas en explicaciones integradas más complejas (Richardson y Stevens, 2015; Pletnikov y Waddington, 2016; Bhuga *et al*, 2017). Lewontin y Lewis (2007) afirman que la ciencia está plagada de estas dicotomías y falsas oposiciones que parecen inevitables por las mismas palabras que disponemos y que debemos vencer: *“A remarkable fraction of the radical reanalysis of nature that we ourselves have engaged in has revolved around a struggle to cut through the obfuscations that have arisen from those false oppositions”* (p.23). Los estudios de la ciencia y la tecnología (STS por sus siglas en inglés) afirman que estos binarios artificiales y falsas oposiciones se moldean, mantienen y refuerzan entre comunidades epistémicas (McNeil *et al.*, 2017; Rajagopalan, Nelson y Fujimura, 2017) para atraer el interés científico, comercial y político, y así promocionar sus ventajas y sus diferencias de otras comunidades y enfoques (Tarkkala y Tupasela, 2018). Aunque existe consenso en la comunidad científica de que las falsas oposiciones están superadas y con ellas las posiciones extremas, durante las últimas décadas se ha promocionado que el conocimiento de la genética y los procesos subcelulares nos llevarían a una transformación de la práctica clínica y la salud pública (Joyner *et al.*, 2016). Según Francis Collins, director del Instituto Nacional de investigación Genómica de los EE. UU., con los perfiles de riesgo genético individual sería posible un cuidado médico individualizado y el diseño personalizado de una nueva variedad de fármacos (Lock y Nguyen, 2010). Estos

esfuerzos se han nominado en diferentes círculos y con pequeñas diferencias en el contenido como medicina de precisión, medicina personalizada, medicina individualizada, medicina genómica y farmacogenética o farmacogenómica (ICPerMed, 2017; Wilcox, 2019; Tripp y Grueber, 2021). Por la confusión que generan estas diferentes nomenclaturas (Wilcox, 2019), para este proyecto se utilizó únicamente medicina genómica y farmacogenómica, debido a que su nombre explicita la referencia a únicamente la variación genómica en las prácticas de diagnóstico, tratamiento e investigación biomédica.

Esta orientación ha llevado a financiar grandes proyectos para dilucidar la etiopatogenia de los trastornos psicóticos y mejorar su clasificación y tratamiento con enfoques genómicos (Alhajji y Nemeroff, 2015), muchas veces sin agregar los factores psicosociales que repetidamente se han encontrado asociados (Lunda *et al.*, 2010; Laurens *et al.*, 2015) y en los que es posible intervenir (Taussig *et al.*, 2013; Mukherjee, 2016). En lugar de establecer políticas públicas que aborden los factores psicosociales y estructurales asociados al riesgo colectivo de enfermar, se proponen ensayos genómicos costosos para calcular puntajes poligénicos de riesgo individual (Wray *et al.*, 2013; Maier *et al.*, 2015; Torkamani, Wineinger y Topol, 2018). Introducir la medicina genómica en la práctica médica a nivel global se promueve prácticamente como una responsabilidad moral (Stark *et al.*, 2019) aunque la evidencia sobre su utilidad y aplicación clínica se limita al diagnóstico de enfermedades raras, al diagnóstico de condiciones complejas con participación de variantes genéticas raras de alta penetrancia, al diagnóstico y tratamiento de algunos tipos de cáncer y a algunas pruebas farmacogenómicas (Raventós, Contreras y Chavarría, 2014; Kalia *et al.*, 2017; Tripp y Grueber, 2021). En el caso de los trastornos mentales, el pronunciamiento de

la Asociación Internacional de Psiquiatría Genética (ISPG) recientemente aprobado y publicado, es claro en indicar la dudosa utilidad clínica de estos ensayos con la evidencia actual (2019). También se ha sugerido que el conocimiento genético sería utilizado para el diseño racional de fármacos mediante la identificación de nuevos blancos terapéuticos, sin éxito hasta ahora en psiquiatría (Nelson *et al.*, 2015; Breen *et al.*, 2016).

El riesgo de una orientación particular como el de la medicina genómica junto a la creciente globalización, es que sus supuestos se incorporen en la cultura, en las prácticas institucionales y en las políticas de salud pública en otros contextos y realidades (Delaney *et al.*, 2016; Kong *et al.*, 2017; Hyman, 2017). El énfasis excesivo en la genética puede eclipsar otros factores contribuyentes en los que es posible intervenir (Lock y Nguyen, 2010; Kong *et al.*, 2017). Una preocupación es que se minimicen los determinantes sociales de la salud, descritos y estudiados durante décadas por Marmot (2015), y que se desincentiven las intervenciones sociales que podrían mejorar la vida y salud de las personas (Biehl y Petryna, 2013; Reardon, 2017), una orientación que no parece ser inocente.

Otros autores muestran preocupación sobre el posible efecto de la medicina genómica en reforzar la visión individualista de los procesos de enfermedad y desatender los determinantes psicosociales y estructurales asociados a la salud en las políticas públicas (Lock y Nguyen, 2010; Delaney *et al.*, 2016; Kong *et al.*, 2017; Hyman, 2017). *"It is claimed that in the not - too - distant future individuals will be informed routinely about their personal genome profile as part of basic clinical care, and hundreds of DNA tests for identifying genes associated with specific disorders are already available. However, it must*

be emphasized that a gradual routinization of genetic testing has the potential to reinforce the current individualistic approach to health and illness” (Lock y Nguyen, 2010, pp.347).

Las explicaciones genéticas también pueden modificar la percepción sobre sí mismo, la culpabilización y estigmatización, la disposición a buscar ayuda profesional, las prácticas clínicas y elecciones terapéuticas (Lock y Nguyen, 2010; Rose, 2013; Biehl y Petryna, 2013; Bliss, 2018). Adicionalmente, por más excitantes que imaginemos el futuro (McNeil *et al.*, 2017; Rajagopalan, Nelson y Fujikura, 2017), no se puede asumir que las innovaciones tecnológicas, usualmente importadas, necesariamente van a contribuir al bienestar colectivo ni individual local (Lock y Nguyen, 2010; Richardson y Stevens, 2015).

La gran mayoría de estudios empíricos sobre el impacto de la medicina genómica y sus tecnologías se limitan a estudiar la modificación en las creencias causales en los padecientes con la introducción de una prueba diagnóstica para una enfermedad mendeliana con alto grado de certeza, no en enfermedades de herencia compleja (Lock y Nguyen, 2010; Brown y Closser, 2016). Uno de los pocos estudios realizados sobre posibles efectos de la psiquiatría genética, con entrevistas a 39 investigadores del campo en el mundo, encontró que los entrevistados muestran preocupación con las pruebas genéticas porque consideran que no hay evidencia de su utilidad clínica, piensan que pueden causar reacciones emocionales y comportamientos negativos y que podrían exacerbar los síntomas en los padecientes (iatrogenia) y reducir la adherencia al tratamiento (Lazaro-Munoz *et al.*, 2018). Más recientemente, se realizó un simposio sobre el impacto de las explicaciones genéticas en la percepción de responsabilidad, que concluye que los resultados son más complejos de lo que se creía (Hasting Center, 28 de mayo de 2021). Sí,

dicen los participantes, la información genética tiene impacto sobre las personas, algunas significativas; pero las personas pueden utilizar esta información para su beneficio (Parens y Appelbaum, 2021). Sin embargo, no se han encontrado estudios empíricos que investiguen si esta orientación ha permeado en las creencias, prácticas y políticas públicas en un país y confirmen estas preocupaciones.

Así surge este proyecto de investigación, que toma conceptos y métodos de la antropología médica, la sociología de la ciencia y los estudios de la ciencia y la tecnología (STS) (Hedgecoe, 2001; Lock y Nguyen, 2010; Brown y Closser, 2016), para explorar si las tendencias globales en medicina genómica han impactado y de qué formas en las creencias, prácticas y políticas públicas en grupos de actores sociales en Costa Rica para los trastornos psiquiátricos, desde mi propia posición como participante de una comunidad de conocimiento, como médica y como padeciente (Bourdieu, 2003; Kleinman, 2009). Los principales encuadres teóricos son tomados del modelo explicativo de la antropología médica (Kleinman, 1980), de la genetización ilustrada como fenómeno social (Hedgecoe, 2001) y de la teoría del sufrimiento social (Kleinman, Das y Lock, 1997).

Se eligen los trastornos mentales mayores porque a diferencia de otras condiciones menos severas que se han incluido con reservas y críticas en la categorización psiquiátrica actual, en estas existe consenso que son entidades psicopatológicas presentes en todas las culturas y a través del tiempo, de etiología biopsicosocial, que producen gran sufrimiento personal y familiar, y en las que es necesario un abordaje clínico para aliviar la sintomatología y el malestar (Asociación Americana de Psiquiatría, 2013; Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2013; Smoller, 2013; Sterns et al., 2013; Smoller et al.,

2018). Se eligen además por ser las condiciones que he estudiado durante los últimos 25 años en el campo de la genética, y en el caso del trastorno bipolar, una herencia familiar.

Antecedentes

Antropología médica y otros marcos conceptuales

La **antropología médica** es un campo inherentemente interdisciplinario que ha tenido un crecimiento exponencial durante los últimos años y cuenta con una diversidad de modelos teóricos, encuadres y conceptos para la investigación de los procesos de salud y enfermedad (Brown y Closser, 2016). Entre otros, estudia el quehacer científico como sistema de conocimiento y práctica social, interpretaciones locales de los procesos de enfermedad, biotecnologías médicas como la genética y la genómica y sistemas de clasificación de las enfermedades en diferentes contextos culturales (Taussig, 1980; Young, 1982; Lock y Nguyen, 2010; Brown y Closser, 2016). También estudia los sistemas de conocimientos, como la medicina y los procesos e intereses mediante los cuales algunos conocimientos adquieren el estatus de conocimiento experto (Lock y Nguyen, 2010; Brown y Closser, 2016).

De acuerdo con esta disciplina, se puede definir a la medicina, en su forma más amplia, como un sistema de conocimientos, de prácticas sociales organizadas, de opciones terapéuticas y de sanación, de interacciones sociales con diferentes modalidades, de estructuras narrativas que organizan quejas y malestares en categorías culturalmente significativas, de una enorme diversidad (Kleinman, 1997). Dentro de ese pluralismo y diversidad, la antropología médica describe **la biomedicina, la medicina científica o la medicina occidental**, usados como sinónimos para los fines de este proyecto, como el sistema hegemónico a nivel global. Los objetivos principales de la biomedicina son

identificar las causas de enfermedades, desarrollar categorías diagnósticas y definir formas de tratamiento (Kleinman, 1997; Witeska-Młynarczyk, 2015). La premisa del modelo biomédico es que las enfermedades son categorías reales que se presentan en la naturaleza sin participación humana y que afectan a todos los miembros expuestos o susceptibles en el tiempo y el espacio (Fábrega, 1975; Kendler, 2016; Brown y Closser, 2016). La investigación biomédica busca describir y comprender los mecanismos de disfunción en el cuerpo humano y la secuencia de procesos fisiológicos, bioquímicos y anatómicos que conducen a la enfermedad (Fábrega, 1975; Engel, 1977; Nesse, 2016). Mediante el uso de ciertas retóricas, por ejemplo, *“la medicina basada en evidencia”*, los *“estudios doble ciego”*, el modelo biomédico autoriza ciertas prácticas como válidas y otras no¹ (Kleinman, 1997). Este modelo ha sido muy exitoso como método de investigación científica, para comprender procesos patológicos, diseñar y estudiar estrategias terapéuticas y predecir cursos y pronósticos (Brown y Closser, 2016; Cohen-Fournier, Brass y Kirmayer, 2021). También ha sido criticado por intentar explicar o reducir todo malestar, incluyendo los trastornos emocionales y del comportamiento, como orgánicos o somáticos, lo que se describió como medicalización (Rosemberg, 2006; Arribas-Ayllon, 2016). Tanto la medicalización como la genetización, como conceptos teóricos, no como fenómenos que pueden ser estudiados empíricamente, fueron desarrollados según algunos autores por corrientes radicales de las ciencias sociales y las humanidades para atacar la medicina y

¹ Según mi experiencia, los estudios cualitativos, por ejemplo, no se consideran “científicos” por la comunidad biomédica.

liberar a los oprimidos del totalitarismo y esencialismo biomédico (Kleinman, 1997; Arribas-Ayllon, 2016).

Por esa necesidad de dar explicaciones somáticas según el modelo biomédico, la psiquiatría se dedicó a buscar estas disfunciones “naturales” en los trastornos mentales, como ocurrió previamente para la psicosis pelágrica y la neurosífilis y más recientemente en la corea de Huntington (MacDonald *et al.*, 1993) y la demencia de Alzheimer (Schellenberg, 1995). Esta tendencia se describió como un intento por legitimar su sistema de conocimientos en el campo biomédico ante las críticas que negaban la existencia de la enfermedad mental (Kety, 1974; Rose, 2013).

Según Engel (1977), el modelo biomédico se convirtió en un imperativo cultural, tanto para la población como para el gremio médico, sin considerar sus falencias en reducir toda condición a la mecánica biológica del cuerpo y las explicaciones proximales (Nesse, 2016). Para vencer las limitaciones y críticas al modelo biomédico, tanto para trastornos “físicos” como “mentales”, Engel (1977) propuso el **modelo biopsicosocial** que se ajustaba mejor a la evidencia empírica de los estudios epidemiológicos para condiciones multifactoriales en que los factores etiológicos contribuyentes se pueden clasificar en biológicos, psicológicos y sociales (Lunda *et al.*, 2010; Laurens *et al.*, 2015; Raventós, Contreras y Chavarría, 2014). Estas categorías de Engel sirvieron para clasificar inicialmente las creencias causales, los tipos de prácticas y la orientación de las políticas públicas de esta investigación en biológicos, psicológicos y sociales. Sin embargo no es una teoría social que permita estudiar la genetización como fenómeno social.

La teoría del sufrimiento social (Kleinman, Das y Lock, 1997; Kleinman, 2010) propone un encuadre que permite comprender la relación dinámica entre la vida, los problemas sociales y las intervenciones dirigidas a solucionarlas (Singer & Clair 2003). En primer lugar, la teoría del sufrimiento social colapsa la distinción histórica entre un problema de salud y uno social; por ejemplo, la pobreza y la violencia en precarios son ambientes propensos para la depresión, el suicidio, el abuso de drogas y el síndrome de estrés postraumático. En estos contextos las personas no solo necesitan políticas sociales, también atención clínica. En concordancia con los resultados empíricos sobre los determinantes sociales de la salud y la gradiente de morbilidad por nivel socioeconómico (Marmot, 2015), la teoría propone que las fuerzas sociopolíticas y económicas, lo que Farmer (1997) define como violencia estructural, pueden causar enfermedad. También agrega que las mismas instituciones desarrolladas y encargadas de responder y aliviar el sufrimiento, como los hospitales y los profesionales de la salud, pueden causar sufrimiento (Kleinman, 2010). Finalmente, a diferencia de otras teorías sociales, considera a las poblaciones de padecientes como actores y agentes de cambio y no como receptores pasivos del poder biomédico (Kleinman, 2010; Witeska-Młynarczyk, 2015).

Para el estudio de la psiquiatría como sistema de conocimiento también resulta útil la disciplina de la **psiquiatría transcultural o comparativa**, que inicia en Canadá en la década de los 50 ante el auge de los estudios epidemiológicos en salud mental global financiados por la Organización Mundial de la Salud (Kessler, 2000; Kirmayer y Crafa, 2014; Kirmayer y Ryder, 2016). La preocupación inicial fue responder si las categorías diagnósticas son universales e inciden de igual manera en diferentes poblaciones humanas, si existen

diferencias culturales en la interpretación de las experiencias individuales que no pueden clasificarse dentro de categorías establecidas ni fuera de la normalidad y cómo los constructos categóricos modifican la experiencia subjetiva del padeciente (Jilek, 2001; Kirmayer y Crafa, 2014; Kirmayer y Ryder, 2016).

Otras definiciones centrales para esta investigación son las de **enfermedad** (“disease” en inglés) y **padecimiento** (“illness en inglés) (Brown y Closser, 2016). Mientras que enfermedad se define como una anomalía en la estructura y función de un órgano o sistema, en concordancia con el modelo biomédico, padecimiento describe la experiencia subjetiva del que padece, como explica Kleinman (1988), que narra una sintomatología, y al que llamamos padeciente, sea por una enfermedad, un trastorno o por situaciones de la misma existencia humana, como el duelo ante la pérdida (Cardoso *et al.*, 2014; Brown y Closser, 2016). Para Kleinman (1997), según la teoría del sufrimiento social, también los miembros de la familia son afectados por la experiencia del que padece y requieren de atención y apoyo.

Adicionalmente, para investigar la percepción del que padece, existen dos modelos principales según Rüdell *et al* (2009): **el modelo explicativo (ME)** de Kleinman (1980) y las representaciones del padecimiento de Leventhal (1970). Mientras que el modelo explicativo parte de la antropología médica para comprender el padecimiento en su contexto cultural y social, el modelo de representaciones de enfermedad parte de la teoría de atribuciones causales de la psicología para explicar procesos cognitivos y emocionales (Kelley, 1973; Kleinman, 1988; Weiner, 1988; Matschinger y Angermeyer, 1996; Kirmayer y Ryder, 2016). Ambos modelos son utilizados en clínica e investigación para explorar la

percepción de los padecimientos mentales en el padeciente, sus familiares y el clínico tratante. Ambos enfoques evalúan aspectos como identidad étnica o “self”, causas u origen, consecuencias percibidas del padecimiento, formas de afrontar y controlar el comportamiento y preferencias terapéuticas (Kleinman, 1988; Weiner, 1988; Matschinger y Angermeyer, 1996; Kirmayer y Ryder, 2016).

El modelo explicativo fue inicialmente introducido por Kleinman a partir de su experiencia como psiquiatra en diferentes culturas, para comprender como el contexto sociocultural interactúa con la experiencia del padecimiento mental en el padeciente (Kleinman, 1988; Kleinman y Benson, 2016). Asume que la descripción del padecimiento mental y sus causas percibidas son procesos fundamentalmente semánticos y significativos dentro de un contexto cultural particular (Young, 1982; Csordas *et al.*, 2010; Ghane *et al.*, 2010). Aunque se originó en la práctica clínica, su uso se ha extendido a la educación médica, la salud pública y la investigación antropológica para identificar creencias, prácticas, conflictos, significados e intereses de grupo en su contexto social y cultural (Rüdel *et al.*, 2009; Kirmayer y Crafa, 2014; Kleinman y Benson, 2016). También se han usado para explorar si las causas percibidas contribuyen a la culpa, a la estigmatización, al abandono del tratamiento, a la búsqueda de ayuda profesional, a una mejor recuperación, entre otros (Angermeyerl y Klusmann, 1988; Barrowclough *et al.*, 1995; Pescosolido *et al.*, 2010; Bellido Zanin y Vázquez Morejón, 2013; Jennings *et al.*, 2015; Delaney *et al.*, 2016; Kong *et al.*, 2017; Hyman, 2017; Larkings *et al.*, 2017; Martinez-Martin, 2017).

En el modelo explicativo, se recoge la percepción del entrevistado sobre la naturaleza del problema y se van revelando creencias, prácticas y significados (Lock y Nguyen, 2010;

Bhikha *et al.*, 2012; Kirmayer y Crafa, 2014; Kleinman y Benson, 2016; Brown y Closser, 2016). Una vez identificadas las percepciones de los entrevistados, la **antropología crítica** y los **estudios de ciencia y tecnología** (STS por sus siglas en inglés) permiten reflexionar sobre cómo las creencias, prácticas y políticas están permeadas con las nuevas tecnologías médicas y prácticas globales en contextos culturales específicos y en diferentes grupos de actores sociales (Taussig, 1980; Young, 1982; Casper y Koenig, 1996; Kontopodis, Niewdhner y Beck, 2011). Se busca desentrañar estos significados resultantes de las nuevas tecnologías y conocimientos dentro de las dinámicas de producción, de investigación y de prácticas corporativas globales en el contexto local (Tsing, 2004; Janes y Corbett, 2009; Lock y Nguyen, 2010). Se parte de asumir que en un mundo cada vez más globalizado, los sistemas de conocimientos médico y genético se van reconfigurando y moldeando de diferentes formas, transformando las creencias locales y las prácticas de estos conglomerados de actores sociales (Casper y Koenig, 1996; Kontopodis, Niewdhner y Beck, 2011; Lakoff, 2016). En otras palabras, las personas construyen y reconstruyen sus propias creencias y posiciones ante conocimientos emergentes y parciales, que en este caso particular, el de la medicina genómica, son de incierto valor para la práctica médica y la política pública (Lock y Nguyen, 2010; Lakoff, 2016).

Finalmente, es necesario hacer referencia a la **genetización** como concepto teórico y fenómeno social que puede estudiarse empíricamente. Los conceptos teóricos de genetización y de medicalización, como se mencionó anteriormente, surgen dentro del estilo del pensamiento constructivista para liberar a las personas del totalitarismo y esencialismo de la biomedicina, según Arribas-Ayllon (2016). Hedgecoe (2009) y Arribas-

Ayllon (2016) cuestionan la utilidad de la genetización como concepto teórico, en lugar de basarse en estudios empíricos sobre la experiencia social. Hedgecoe (2001), además, agrega el epíteto **“ilustrada”** para describir una narrativa matizada de la comunidad científica sobre la causalidad, que incluye factores no-genéticos, lo que hace que su discurso parezca razonable y equilibrado, pero que sutilmente sigue priorizando las explicaciones genéticas. Estas preguntas son investigadas por la autora que además es parte de una comunidad epistémica, con sus hábitos de pensamiento, creencias, tradiciones, rituales, valores y presuposiciones inconscientes, y que en lugar de ser una desventaja, según Bourdieu (2003) y Kleinman (2004), cada uno desde su campo disciplinar y descripción del proceso, le brindan un conocimiento profundo para reconocer y examinar críticamente su propio universo mediante la observación prolongada, el análisis y la reflexión teórica. En el caso actual, la investigadora se identifica además como perteneciente a la comunidad de pacientes y familiares de personas con experiencia vivida de trastornos mentales mayores. Una doble membresía en el proceso de objetivación participante (Bourdieu, 2003) o autoetnografía (Kleinman, 2004), para reconocer y explicitar el impacto de su membresía en la elección del tema, el encuadre, la problematización y la reflexión. Lo que Anderson (2006) describe como autoetnografía analítica, al ser la autora miembro de la comunidad que investiga en psiquiatría genética, que es visible porque tiene trabajos publicados en ese campo y porque está comprometida mediante esta investigación en comprender el impacto de su propia disciplina como fenómeno social más amplio.

La psiquiatría y sus categorías: los trastornos psiquiátricos mayores, esquizofrenia y trastorno bipolar.

La clasificación de lo que hoy podríamos llamar trastornos psiquiátricos o mentales ha sido cuestionada desde la antigüedad (Shorter, 1997; Porter, 2002; Pearce, 2012). La dificultad de clasificar los trastornos psiquiátricos en categorías con un nivel aceptable de consistencia y replicabilidad, que resulten de utilidad clínica y que correspondan a categorías etiológicas, es descrita desde finales del Siglo XIX por Hack Tuke: *“The wit of man has rarely been more exercised than in the attempt to classify the morbid mental phenomena covered by the term insanity. The result has been disappointing.”* (Citado en Shorter, 2015). Algunos de los principales críticos del diagnóstico psiquiátrico denuncian que el etiquetado es arbitrario y busca controlar e institucionalizar comportamientos considerados inaceptables en una sociedad (Crossley, 1998; Smoller, 2013; Berlim *et al.*, 2003; Shorter, 2014; Geschwind y Flint, 2015). Si bien la patologización de la conducta normal ante procesos vitales o desde la prescripción de lo moralmente aceptado, por presiones sociales, históricas y mercantiles, son problemas ampliamente criticados en psiquiatría (Shorter, 1997; Shorter, 2014; Shorter, 2015), es indiscutible que las clasificaciones y categorías que utilizamos para nombrar y describir fenómenos complejos en la práctica médica son necesarios, a pesar de las simplificaciones y limitaciones.

El DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) es el manual mayormente utilizado en psiquiatría y medicina para el diagnóstico de los trastornos mentales, conformado por listados de síntomas y plazos que se basan en criterios de consenso y las

cuidadosas descripciones fenomenológicas realizadas durante los últimos 125 años (Asociación Americana de Psiquiatría, 2013; Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2013; Smoller, 2013; Sterns *et al.*, 2013; Smoller *et al.*, 2018).

Dentro de esta clasificación, los trastornos mentales que se clasifican como mayores por su gravedad y disfunción social, que son los que se incluyen en esta investigación, son la esquizofrenia y el trastorno bipolar tipo 1 (Gelder, Lopez-Ibor y Andreasen, 2013). Ambos fueron nombrados, descritos y separados en dos categorías desde finales del Siglo XIX por Kraepelin (Smoller, 2013; Shorter, 2015). La esquizofrenia fue inicialmente llamada demencia precoz por el deterioro cognitivo y el trastorno bipolar como enfermedad maniaco-depresiva por los episodios de manía y de depresión (Smoller, 2013; Sterns *et al.*, 2013; Shorter, 2015). Según los criterios diagnósticos, ambos trastornos se presentan con psicosis, caracterizada por delirios (creencia que se sale de la convención mayormente aceptada por el grupo social), alucinaciones (percepciones sensoriales falsas), pensamiento desorganizado y conductas extrañas (Gelder, Lopez-Ibor y Andreasen, 2013).

Según el DSM-IV y 5, para hacer el diagnóstico de trastorno bipolar tipo 1, es necesaria la presencia de al menos un episodio de manía caracterizado por afecto elevado, expansivo o irritable, con aumento en la actividad psicomotora hacia un objetivo, acompañado de algunos de los siguientes síntomas: grandiosidad, disminución en el sueño, presión por hablar, fuga de ideas, distracción fácil y conductas de riesgo, que se mantengan por al menos una semana y durante la mayor parte del día (American Psychiatric Association, 2013; Gelder, Lopez-Ibor y Andreasen, 2013). Las personas con trastorno bipolar generalmente también presentan episodios de depresión: humor depresivo por al menos

dos semanas, acompañado de cambios en el patrón de sueño, pérdida de interés y disfrute, dificultades en la concentración, fatiga o poca energía, cambios en el apetito o en el peso, ideas de muerte o ideación suicida (American Psychiatric Association, 2013; Gelder, Lopez-Ibor y Andreasen, 2013). En los casos en que estas manifestaciones se acompañen de síntomas psicóticos (delirios y alucinaciones), siempre deben estar precedidos por cuadros de manía o de depresión (American Psychiatric Association, 2013; Gelder, Lopez-Ibor y Andreasen, 2013).

El diagnóstico de esquizofrenia se hace por la presencia de delirios, alucinaciones, habla desorganizada, comportamiento desorganizado y síntomas negativos por al menos 1 mes, deterioro funcional en el ámbito interpersonal, educativo o laboral por al menos 6 meses, y exclusión de los diagnósticos de trastorno bipolar, uso de sustancias psicoactivas y enfermedades físicas que se acompañan de síntomas psicóticos (American Psychiatric Association, 2013; Gelder, Lopez-Ibor y Andreasen, 2013).

Aunque su diagnóstico se basa exclusivamente en la entrevista psiquiátrica y no se cuenta con marcadores complementarios, estos listados de síntomas agrupados en entidades diagnósticas han sido parcialmente validados para ambas categorías (Freedman *et al.*, 2013; Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2013). Otro criterio de fiabilidad de las categorías diagnósticas es su estabilidad en el tiempo en la misma persona. Varios estudios encuentran que hasta 15% de las personas diagnosticadas inicialmente con trastorno bipolar fueron posteriormente diagnosticadas con esquizofrenia, mientras que 4% de las personas con esquizofrenia fueron reclasificados con trastorno bipolar (Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2013). La

dificultad de dividir estos síndromes en estas dos categorías también ha sido reportada en nuestros estudios en Costa Rica (Montero *et al.*, 2002; Contreras *et al.*, 2009; Contreras y Raventós, 2014).

Una de las dificultades en definir estos constructos patológicos radica en que una misma disfunción fisiológica puede resultar de combinaciones diferentes de factores etiológicos (heterogeneidad etiológica) y manifestarse de forma diferente en diferentes personas, culturas y contextos históricos y sociales (heterogeneidad clínica) (Kirmayer y Crafa, 2014; Brune, 2016; Kirmayer y Ryder, 2016), como narra uno de los psiquiatras entrevistados en este proyecto (ver Resultados). Aunque los estudios epidemiológicos han mostrado que los síndromes originalmente descritos por Kraepelin y Bleuler a principios del siglo pasado se presentan en grupos culturales y étnicos muy diversos a través del tiempo, estos estudios también revelan diferencias en la presentación, curso y pronóstico dependiendo del contexto cultural (Shorter, 1997; Jilek, 2001; Porter, 2002; Pearce, 2012). Se ha investigado como los comportamientos, experiencias, vivencias subjetivas e interpretaciones varían de acuerdo con la cultura y al momento histórico, de la historia personal y familiar y del temperamento individual (Kleinman, 1988; Gone y Kirmayer, 2010; Luhrmann, 2001; Luhrman *et al.*, 2015; Kirmayer y Ryder, 2016). Se han descrito diferencias en el contenido y tipo de delirios y alucinaciones, en los comportamientos que son interpretados como alterados, en las creencias causales descritas por los padecientes y en las palabras que las personas utilizan para describir el malestar (“idioms of distress”) (Kleinman, 1987; Kleinman, 1988; Luhrmann, 2001; Morales *et al.*, 2012; Gold y Gold, 2014; Luhrmann *et al.*, 2015).

Para abordar estas diferencias, la Asociación Americana de Psiquiatría desarrolló el “Cultural Formulation Interview” para incluir en la entrevista clínica (American Psychiatric Association, 2013). Sin embargo, se critica que ninguna de las clasificaciones diagnósticas actuales incorpora el contexto social (Andreasen, 2007; Stein *et al.*, 2013), ni siquiera el Research Domain Criteria (RDoC), una clasificación diseñada por el Instituto Nacional de Salud Mental de los Estados Unidos (NIMH) para su uso en investigación y confirmación empírica basada en dominios o constructos de funcionamiento (Cuthbert e Insel, 2013; National Institute of Mental Health, 2013).

Por la semejanza entre ambos trastornos en manifestaciones clínicas, en la prevalencia cercana al 1% en todo el mundo, en edad de inicio, en factores de riesgo genéticos y ambientales comunes, en respuesta a los mismos medicamentos, en presentarse casos de ambas condiciones en la misma familia, entre otros, se mantiene la discusión sobre los límites entre categorías (Shorter, 1997; Shorter, 2014; Fink *et al.*, 2007; Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2013). El mismo Kraepelin mantuvo una posición crítica y tentativa a su propia clasificación: *“We cannot satisfactorily distinguish between these two diseases. The suspicion remains that we are asking the wrong questions”* (Krapelin, 1920, citado por Engstrom y Kendler, 2015).

Se cuestiona también si corresponden a categorías discretas o rasgos continuos, al igual que la obesidad, la desnutrición y la hipertensión arterial, que se definen por los extremos de una curva de Gauss (Fábrega, 1975; Engel, 1977; Smoller *et al.*, 2018). La crítica a tomar los extremos de una distribución normal como único parámetro para definir lo patológico

en psiquiatría es la situación que denuncia Bental (1992) en su sátira sobre el diagnóstico psiquiátrico, en que clasifica la felicidad como enfermedad (Kirmayer y Crafa, 2014).

Los criterios de Kirmayer y Crafa (2014) para definir la normalidad también sirven para reflexionar sobre la validez de categorías usadas para clasificar “lo anormal”: (1) la distribución en una curva de Gauss (comentada anteriormente); (2) lo prescriptivo o normativo en un contexto social o cultural particular, que es como usualmente las personas interpretan el término “normal” y “saludable” (Lock y Nguyen, 2010); y (3) lo que se considera como una función adaptativa de un organismo en un ambiente dado (Kirmayer y Crafa, 2014).

Tomar lo prescriptivo o normativo para definir lo patológico es una de las críticas del movimiento antipsiquiatría. Como se mencionó anteriormente, algunos de los autores de este movimiento denuncian que la clasificación biomédica es una construcción social, que la enfermedad mental es un mito y que la intención del saber psiquiátrico es controlar e institucionalizar comportamientos considerados inaceptables en una sociedad (Crossley, 1998; Berlim *et al.*, 2003; Smoller, 2013; Shorter, 2014; Geschwind y Flint, 2015). Los vínculos de la medicina con la industria farmacéutica y la patologización de algunos comportamientos según la normativa moral imperante han contribuido a estos cuestionamientos que se mantienen hasta hoy (Shorter, 1997; Berlim *et al.*, 2003; Shorter, 2014; Shorter, 2015). Sin embargo, aceptar que la clasificación psiquiátrica es una construcción social, como todo conocimiento, y que las fuerzas políticas e intereses de grupo intervienen en la modificación de categorías psiquiátricas, no las deslegitima. Kendler (2016) describe otras condiciones en que diferentes intereses han intervenido para

reagruparlas o modificar su categorización: (1) el síndrome de estrés postraumático que se incluyó como nuevo diagnóstico para priorizar políticas de atención a los veteranos de guerra de Vietnam; (2) el trastorno afectivo asociado a la menstruación, que luego de excluirlo se incluyó de nuevo como trastorno disfórico premenstrual al obtener más evidencia empírica de la disfunción biológica (pero además porque una casa comercial mercadeo una nueva marca de fluoxetina dedicada a esa condición, aunque era el mismo producto) y (3) la agrupación ante nueva evidencia empírica de la depresión endógena y reactiva en una única categoría (que también sirvió para aumentar las ventas de antidepresivos como en el ejemplo anterior) (Kendler, 2016). Estas modificaciones en la nomenclatura y clasificación de características, condiciones, discapacidades, padecimientos y enfermedades humanas por presiones, intereses de grupo o nueva evidencia, no es exclusivo de la psiquiatría. Scully (2004) describe dos ejemplos: (1) la reclasificación en 1994 de la osteoporosis de una condición normal del envejecimiento a una enfermedad, cuando la evidencia mostró que se podía diagnosticar, intervenir y prevenir con los avances en tecnologías médicas, mejorando las vidas de las mujeres postmenopáusicas; y (2) la Sordera², catalogada como una discapacidad en muchos círculos profesionales, es considerada como una característica de una minoría lingüística en la cultura sorda.

El último criterio de Kirmayer y Crafa (2014) para definir lo patológico son los posibles significados adaptativos de una característica, área de estudio de la antropología biológica

² Sordera con mayúscula porque es así como se usa por la cultura sorda.

y la medicina evolutiva (Brown y Closser, 2016; Gluckman *et al.*, 2016). Diseñar las posibles ventajas adaptativas de nuestros rasgos y comportamientos durante la historia evolutiva de nuestra especie en ambientes muy diferentes podría ayudar a comprender la vulnerabilidad a estos trastornos en la sociedad moderna (Kirmayer y Crafa, 2014; Nesse, 2019). Pensar en términos evolutivos también permite reflexionar si algunos comportamientos o vivencias se han patologizado por la expectativa de funcionamiento en el mundo moderno o si son desadaptativas bajo las condiciones actuales (van Dongen y Boomsma, 2013). Para los trastornos mentales mayores, se ha propuesto el modelo de selección “Cliff Edge” (al borde del abismo) en el que algunos rasgos y comportamientos humanos se estabilizan a un nivel que maximiza la reproducción a pesar de las consecuencias negativas en algunos individuos (van Dongen y Boomsma, 2013; Nesse, 2019). Se hipotetiza que, en estos individuos, los factores ambientales juegan un papel primario en desencadenar el trastorno y “empujarlos al abismo” (van Dongen y Boomsma, 2013; Brown y Closser, 2016).

Nuestra posición sobre las categorías diagnósticas es más pragmática (Raventós y Contreras, 2017). La asignación de etiquetas a condiciones clínicamente complejas y de la vida misma que se pueden beneficiar con apoyo profesional y terapia, tiene una justificación práctica en nuestros sistemas de salud al dar acceso a la atención clínica, servir de guía para definir un abordaje terapéutico inicial y permitir que la persona se ausente de su trabajo con una incapacidad médica (Pearce, 2012; Rose, 2013; Raventós y Contreras, 2017). Adicionalmente, los trastornos afectivos y psicóticos son categorías que han persistido en los registros históricos, aunque con nombres y límites diferentes; cualquier

psiquiatra en cualquier parte del mundo puede reconocerlos y clasificarlos en agregados fenomenológicos que están alterados en estas personas y corresponden con otros indicadores como respuesta a tratamiento, curso, pronóstico y factores premórbidos (Kety, 1974; Shorter, 1997; Porter, 2002; Pearce, 2012; Shorter, 2015).

En definitiva, aunque se acepta que los trastornos psiquiátricos mayores se presentan en diferentes culturas y a través del tiempo y que existen justificaciones legítimas para el uso de estos diagnósticos, también es evidente que persisten grandes vacíos en nuestro conocimiento sobre la clasificación y naturaleza ontológica (Young, 1995; Shorter, 1997; Fink *et al.*, 2007; Shorter, 2014; Alarcón y Freeman, 2015).

Genómica y psiquiatría

La epidemiología genética, campo en el que me sitúo, es una rama de la medicina que busca identificar factores de riesgo genético y ambiental³ para diferentes rasgos y enfermedades de herencia compleja en una población. La herencia compleja se refiere a cualquier característica familiar que no se herede de forma mendeliana clásica y que dependa de la participación de cientos o miles de variantes genéticas en asociación e interacción con factores ambientales y azarosos (Lander y Schork, 1994; Wang *et al.* 2005; Boyle, Li y Pritchard, 2017). Desde hace varias décadas, los estudios en familias, adopciones y gemelos han demostrado que tanto los genes como el ambiente juegan un papel en la etiología de los trastornos psiquiátricos mayores (McGuffin *et al.*, 2002; Craddock, O'donovan y Owen, 2005). También se han encontrado familias en las que se presentan ambos trastornos y gemelos monocigóticos discordantes en que uno presenta esquizofrenia y el otro trastorno bipolar, sugiriendo que los límites entre categorías o las mismas categorías son imprecisas como se mencionó anteriormente (Maier *et al.*, 1983; McGuffin *et al.*, 2002).

Los factores ambientales más consistentemente asociados a ambos trastornos son las infecciones maternas durante el embarazo, las complicaciones obstétricas, el estrés psicosocial durante la niñez y adolescencia, el abuso de drogas (principalmente cannabis durante la adolescencia), la migración y la urbanidad, algunos con mayor evidencia en esquizofrenia o durante el curso de la enfermedad (Kessler, 2000; van Os, Kenis y Rutten, 2010; Demjaha, MacCabe y Murray, 2012; Svrakic *et al.*, 2013; Gelder, Lopez-Ibor y

³ En epidemiología genética se define ambiente como todos los factores no genéticos, incluyendo otros factores biológicos (ej. infecciones, inflamación, hipoxia neonatal, microbioma), psicológicos, sociales, económicos, culturales, etc.

Andreasen, 2013). Uno de los factores ambientales que más se ha asociado y estudiado es el de estrés psicosocial a edades tempranas. En un metaanálisis realizado por Hughes y colaboradores (2017) que agrupa resultados para 253,719 participantes, encuentran que los eventos adversos durante la niñez y adolescencia, como exposición a violencia doméstica y abusos cometidos contra ellos, se asocian a un riesgo mayor de obesidad, diabetes, cáncer, enfermedad cardiovascular, trastornos mentales y abuso de sustancias durante el transcurso de la vida (Hughes *et al.*, 2017). Los determinantes sociales en la salud podrían ser mediados por estrés e inflamación, según un estudio multicéntrico reciente (Berger *et al.*, 2019). También se ha estudiado la acción dual entre casualidad social y deriva social, lo que Patel describe con el círculo vicioso de la pobreza y la enfermedad mental (Patel y Kleinman, 2003).

En cuanto a los resultados genéticos, se han completado metaanálisis de los estudios de asociación de todo el genoma, lo que se conoce como GWAS por sus siglas en inglés (genome-wide association studies), en esquizofrenia (36,989 casos, 113,075 controles) y trastorno bipolar (13,902 casos, 19,279 controles; 9,784 casos, 30,471 controles), identificando más de 200 *loci* con significancia estadística (Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2014; Hou *et al.*, 2016; Charney *et al.*, 2017).

Sin embargo, estos cientos de *loci* explican solo una fracción de la *heredabilidad*⁴ para estos trastornos (entre 0.08 y 0.26 según diferentes estudios) lo que sugiere, entre otras posibles

⁴ Para intentar dilucidar la contribución de la variación genotípica a la variación fenotípica de una característica en una población determinada, la genética cuantitativa ha definido el parámetro de heredabilidad, un término que consideramos desafortunado por su incorrecta interpretación. Esta medición calcula la proporción de la varianza fenotípica total que es debida a la variación genotípica **en una población dada**. No mide qué tan “heredable” o “genética” es la característica, aunque en círculos no especializados se

explicaciones (ver más adelante), que existen muchos cientos o miles de *loci* comunes y raros aún no identificados (Milani, Leitsalu y Metspalu, 2014; Golana, Lander y Rosseta, 2014; Boyle, Li y Pritchard, 2017; Glahn *et al.*, 2018; Smoller *et al.*, 2018). Considerando el tamaño de las muestras utilizadas en los estudios GWAS, es posible que la mayoría de los *loci* comunes con efecto moderado o grande ya se han identificado (Boyle, Li y Pritchard, 2017; Glahn *et al.*, 2018).

A diferencia de los estudios GWAS que identifican variantes comunes de riesgo, los estudios en que se secuencian el exoma y el genoma completo han identificado algunas pocas variantes raras (menos del 1% de la población) y ultra-raras (presentes en solo una o pocas familias) del tipo: (a) variante de un nucleótido (SNV por sus siglas en inglés: single nucleotide variant) en regiones codificantes de genes que se expresan en neuronas y sinapsis (de pérdida de función o que alteran la secuencia proteica en canales de calcio, proteínas involucradas en la metilación de histonas y en la función inmune), (b) variantes estructurales (CNV por sus siglas en inglés: copy number variant) e (c) inserciones y deleciones (INDELS) (Levy *et al.*, 2012; Glahn *et al.*, 2018). Se propone que las variantes raras y ultra-raras son de aparición reciente, de mayor efecto, que están bajo presión selectiva negativa y persisten solo pocas generaciones (van Dongen y Boomsma, 2012).

Otras hipótesis para explicar la heredabilidad faltante (heredabilidad calculada por estudios epidemiológicos poblacionales y familiares menos heredabilidad calculada por *loci*

tiende a malinterpretar de esta forma, contribuyendo al imaginario del determinismo genético. Tampoco permite predecir la relación entre diferentes variaciones fenotípicas y genéticas o lo que se conoce como norma de reacción (Lewontin, 1974; Rose, 2006).

encontrados en estudios de GWAS⁵) en rasgos complejos como los trastornos psiquiátricos mayores son: que la heredabilidad calculada en estudios epidemiológicos esté sobreestimada por ambiente familiar compartido (factores ambientales comunes), que el efecto de los genes no sea solo aditivo⁶, que son trastornos con alta heterogeneidad genética y que las definiciones, clasificaciones o límites entre categorías sean imprecisas o incorrectas (Manolio *et al.*, 2009; Zuka *et al.*, 2012; Trerotola *et al.*, 2015; Smoller *et al.*, 2018).

Con relación a esto último sobre las categorías diagnósticas, se ha encontrado que el trastorno bipolar y la esquizofrenia comparten entre 15 y 20% de regiones genéticas, lo que podría explicarse en parte porque algunos de estos *loci* tienen efectos pleiotrópicos (Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2013). Smoller y colaboradores (2018) sugieren que algunos de estos resultados sirven también para cuestionar las clasificaciones y divisiones categóricas de la nosología psiquiátrica y sugieren que, en lugar de categorías, se podrían considerar como extremos de un espectro continuo en la población (Smoller *et al.*, 2018).

Se han conformado consorcios internacionales para intentar dilucidar la compleja interacción entre los factores biológicos, psicológicos y sociales (GxE) en estudios epidemiológicos prospectivos de larga duración (Network of National Networks studying Gene-Environment Interactions in Schizophrenia EU-GEI, 2014, por ejemplo) y para estudiar

⁵ $h_{\text{epidemiológicos}} - h_{\text{SNP}}^2$

⁶ A nivel funcional se asume que los efectos de las variantes genéticas no son solo aditivos; sin embargo, es lo que el parámetro de heredabilidad calcula.

cambios estructurales y funcionales en imágenes cerebrales (Enigma, 2019). El efecto de eventos adversos a edades tempranas se ha estudiado en modelos animales en que intentan dilucidar la interacción entre variantes genéticas específicas y el estrés crónico inducido (Nestler y Hyman, 2010). Se han propuesto modelos teóricos para explicar las interacciones dinámicas entre factores biopsicosociales y los cientos de variantes genéticas de riesgo (con efectos aditivos, de interacción entre sí y con los factores ambientales) durante ventanas críticas de neurodesarrollo pre y postnatal, mediante mecanismos epigenéticos, simbiosis y plasticidad del desarrollo (Svrakic *et al.*, 2013; Gratten *et al.*, 2014; Leemput *et al.*, 2016). Uno de los enfoques más interesantes es el “evo-devo”⁷, que busca modelar las complejas interacciones y combinaciones genes-ambiente ante ecosistemas que varían durante el desarrollo del organismo y a través de la evolución de la especie, para explicar la naturaleza de rasgos y fenotipos que aumentan el riesgo de estos trastornos (Gilbert, Bosch y Ledón-Rettig, 2015; Lea *et al.*, 2018).

En cuanto a las aplicaciones clínicas, aunque nuestro conocimiento sobre la arquitectura genética y las variantes genéticas de riesgo en los trastornos mentales mayores es limitada, varias compañías comercializan pruebas genéticas de tamizaje de todo el genoma y de respuesta a psicofármacos, sin utilidad clínica presente (con excepción de variantes de alta penetrancia), particularmente en poblaciones que son genéticamente diferentes a la europea en la que se hacen la mayoría de los estudios moleculares (International Society for Psychiatric Genetics, 2019; Martin *et al.*, 2019). Por lo anterior, en la actualidad los

⁷ Llamado así por su origen en dos campos de la biología: la biología evolutiva (evo) y la biología del desarrollo (devo). En algunas publicaciones se agrega eco (eco-evo-devo) de ecología.

ensayos genéticos en personas con trastornos mentales mayores únicamente se justifican para la investigación de la arquitectura genética e identificación de variantes genéticas de riesgo para estas condiciones.

Previendo las presiones e intereses comerciales de esta orientación médica en la práctica clínica y políticas públicas en salud mental, la Junta Directiva de la Asociación Internacional de Psiquiatría Genética (ISPG), de la que soy miembro desde el 2019, hemos discutido algunas posibles acciones durante los últimos años: (1) no aceptar financiamiento en los congresos anuales de las compañías que producen estos ensayos para no darles legitimidad hasta que demuestren su utilidad clínica y predictiva; (2) exigir que los expositores presenten sus conflictos de interés en las primeras diapositivas durante los congresos; (3) elaborar pronunciamientos por grupos de expertos (por ejemplo, el que se emite sobre las pruebas genéticas en trastornos mentales, International Society for Psychiatric Genetics, 2019); (4) organizar simposios para discutir efectos psicosociales de la medicina genómica en psiquiatría; y más recientemente (5) discutir una normativa para colaboraciones internacionales justas y entre iguales.

Futuros imaginados de la medicina genómica desde un laboratorio de la periferia: un recuento histórico y autoetnográfico (1980-2020)

El objetivo de este apartado es hacer un recuento personal sobre mi formación y práctica en psiquiatría genética, para mostrar y explicitar mis propias perspectivas y posiciones metodológicas, teóricas y epistemológicas, como un ejercicio de transparencia ante las interpretaciones y conclusiones que presento en esta investigación (Cornish, Gillespie y Zitton, 2014). Además de mostrar mis propios posicionamientos, se busca reconstruir la historia del grupo de genética humana del CIBCM con fuentes primarias, secundarias y recursos autobiográficos, como forma de ilustrar las transiciones de la medicina genómica, sus prácticas, concepciones, métodos y futuros imaginados desde un laboratorio de la periferia.

El laboratorio al que se refiere este capítulo es el Centro de Investigación en Biología Celular y Molecular (CIBCM) de la Universidad de Costa Rica (UCR), fundado en 1977 con dos proyectos principales: la investigación del virus del rayado fino del maíz y el mapeo e identificación del gen causante de la Sordera de los Monge. Este segundo proyecto dio origen al área de la genética humana en el CIBCM (<http://www.cibcm.ucr.ac.cr/>).

La Sordera de los Monge es una pérdida auditiva de inicio en la niñez y adolescencia temprana, progresiva y no sindrómica (León *et al.*, 1981, Vargas, Sanchez y León, 1989; Lalwani *et al.*, 1998). Esta Sordera, presente en una familia multigeneracional de Cartago que buscó al Dr. León para el estudio de su condición (León, 2012), es de herencia autosómica dominante y de penetrancia completa (León *et al.*, 1981, Vargas, Sanchez y León, 1989). Luego de una primera fase en que se describió el cuadro clínico y la forma de

herencia, los primeros intentos de localización genómica fueron realizados por Carmen Vargas con la tecnología disponible en esos años, apenas 30 marcadores proteicos poco informativos (Vargas, 1985). En 1989, el Dr. León me aceptó como estudiante de maestría para continuar con el tamizaje genómico, ya con marcadores de ADN. Seleccionamos 300 marcadores polimórficos que cubrían el genoma a una densidad suficiente para identificar regiones que segregaran con el fenotipo para la familia en estudio. Se acababa de describir la técnica de Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés) y de producir los primeros termocicladores (<https://www.thermofisher.com/>), que simplificaron enormemente el tipeo de marcadores de ADN. Gracias a la donación del primer termociclador del país en 1990 por la Dra. Mary Claire King de la Universidad de California en Berkeley, fue posible transferir los experimentos a nuestro laboratorio, donde confirmamos inequívocamente la localización del gen al cromosoma 5q31 (León *et al.*, 1992; Raventós, 1993).

Al ser el primer gen de una sordera no sindrómica en ser localizada a un *locus* cromosómico en el mundo, se modificó el programa del VIII Congreso Internacional de Genética Humana (Washington DC, octubre, 1991), considerado como el más importante en el campo, para agregar una conferencia científica sobre este hallazgo. El Dr. Victor McKusick (1921-2008), conocido como el padre de la genética médica, también organizó una conferencia de prensa con medios y público general que incluyó a muchas personas sordas de la Universidad Gallaudet, única universidad que incluye clases con lenguaje de señas de EE. UU. (ASL – American Sign Language) (<https://www.gallaudet.edu/academics>).

Fue un momento definitorio para nuestro laboratorio. Acabábamos de identificar el primer gen para una sordera no sindrómica en el mundo desde Costa Rica. Nos entrevistaban los medios en EE. UU., conversábamos con la población sorda, nos preguntaban sobre la utilidad de este descubrimiento en la práctica clínica, algunos con entusiasmo, otros con recelo. Algunas personas de la cultura sorda se manifestaron con pancartas contra estas investigaciones en las afueras del evento. Por primera vez desde que me gradué de medicina me vi confrontada con mis propios sesgos por mi formación profesional. Para algunas de estas personas, la Sordera no es una discapacidad ni un trastorno, es una característica identitaria, quieren tener descendencia sorda y rechazan los implantes cocleares. La posibilidad de seleccionar embriones con Sordera sigue siendo un debate bioético no resuelto, rechazado mayoritariamente por la población oyente (Wallis, 2020). Estas protestas por grupos que rechazan enfoques biomédicos para diferentes condiciones han sido un constante en los congresos científicos en los que participo, aún más en los de psiquiatría.

Regresando al contexto histórico en el que se anuncia nuestro descubrimiento, apenas un año antes, en octubre de 1990, iniciaba el Proyecto del Genoma Humano (PGH), un esfuerzo internacional para obtener el orden o secuencia de los 3000 millones de Adeninas (A), Timinas (T), Citosinas (C) y Guaninas (G) en los 24 cromosomas humanos (22 autosomas, el X y el Y) (REF). Con este logro internacional, el CIBCM se incorporó a la historia de la medicina genómica.

El proceso de identificar un gen que previamente había sido localizado a una región cromosómica podía durar muchos años. El primer gen causal de una enfermedad humana

en ser localizado a una región cromosómica con polimorfismos genéticos fue la enfermedad de Huntington, un trastorno neurodegenerativo progresivo de herencia autosómica dominante, localizado en el cromosoma 4 en 1983 (Gusella *et al.*, 1983) e identificado hasta 10 años después (The Huntington's Disease Collaborative Research Group, 1993). En el caso de la Sordera de los Monge, aunque en la conferencia de prensa de 1991 se anunció que la identificación duraría aproximadamente un año, fue hasta el 2012 que se logró identificar el gen y la variante causal (León *et al.*, 2012). Estos experimentos ya no se pudieron realizar en el CIBCM, aunque lo intentamos. No fue suficiente el termociclador donado y otros que se fueron comprando, el manejo de las técnicas de la PCR, secuenciación y clonación, ni la experiencia adquirida. Se requería un flujo semanal de reactivos, incluyendo isótopos radioactivos, cuya compra e importación no se pudo resolver ni se ha resuelto hasta el día de hoy, 30 años después. Después del éxtasis del descubrimiento inicial, recuerdo decirle al Dr. León *“estamos en las grandes ligas, bateando con palos de escoba”*.

Los experimentos se realizaron en el laboratorio de la Dra. Mary Claire King en la Universidad de California en Berkeley por un estudiante de doctorado que no conocía a las familias participantes y poco sabía de Costa Rica. Fue el inicio de la gran transformación de la genética y genómica humana al *“Big Biology”* en que nuestros pequeños *“wet labs”* pasaron a ser de la periferia (Hilgartner, 2004; Bartlett, Lewis y Arribas-Ayllon, 2019).

Regresando a la década de los 90, el éxito logrado con la localización del gen de la Sordera de los Monge nos abrió las puertas al financiamiento internacional, particularmente de los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos (NIH, por sus siglas en inglés). La primera concesión fue en 1991 para la identificación de este gen (MAPPING A GENE FOR

DEAFNESS IN A LARGE KINDRED, 1991-1994 (<https://reporter.nih.gov>). Además de las concesiones para investigación en genética humana que suman casi 5 millones de dólares (Informe elaborado por la Fundación UCR, 2020), también obtuvimos dos concesiones para educación: (1) “US/Costa Rica Psychiatric Genetic Research Training Program” (D43TW006152 de 2002-06) y (2) “U.S./Costa Rica Neuropsychiatric Genetics Research Training Program” (D43TW008333 de 2009-13) (<https://reporter.nih.gov>). Con estos proyectos de entrenamiento logramos becar un total de 20 estudiantes de maestría, médicos, psicólogos e investigadores jóvenes para realizar pasantías cortas (2-3 meses) o prolongadas (2-3 años) en laboratorios de EE. UU., entrenarse en algún campo de la genética, psiquiatría, estadística, biología celular y molecular y concursar por pequeñas concesiones de reinserción.

El financiamiento externo, los nuevos equipos y técnicas moleculares y el equipo de investigadores y clínicos que fuimos formando, permitió consolidar al grupo de genética humana para constituir entre el 20 y el 25% de todos los proyectos del CIBCM desde su fundación en 1977 (Sistema de Información y Gestión de Proyectos, Programas y Actividades - SIGPRO). Los campos principales de investigación han sido en:

1. Epidemiología genética: tamizajes de todo el genoma para localizar e identificar variantes genéticas (a) causales, en el caso de condiciones de herencia Mendeliana como la Sordera de los Monge, y (b) de riesgo, en el caso de condiciones de herencia compleja, principalmente en trastornos mentales como la esquizofrenia y el trastorno bipolar (resumidos en Bolaños-Palmieri *et al.*, 2019). Además de los estudios del genoma completo, también se han realizado algunos proyectos de

diagnóstico molecular, en que se conoce el gen y se identifican las variantes causales en las familias costarricenses, usualmente por solicitud de las mismas familias que requieren un diagnóstico preciso. Algunos de estos proyectos son: amiloidosis (Busse *et al.*, 2004), enfermedades mitocondriales (Alvarado-Rojas *et al.*, 2014), enfermedad de Huntington (resultados no publicados) y amelogenénesis imperfecta (Claire *et al.*, 2016; Nikolopoulos *et al.*, 2021).

2. Genética de poblaciones e identificación humana: el CIBCM fue el primer instituto del país en implementar las técnicas moleculares para las pruebas de identificación de restos óseos, de paternidad y para otros usos forenses, además de formar a los profesionales que las transfirieron a los otros laboratorios del país (Rojas, Lobo y León, 1999, Gusmao *et al.*, 2003; Sanchez-Diz *et al.*, 2003; Espinoza *et al.*, 2004; Gusmao *et al.*, 2009; Morales-Valverde *et al.*, 2009). También se utilizaron marcadores moleculares para describir la estructura genética, origen y mezcla de la población costarricense con relación a otras poblaciones de América Latina (Carvajal-Carmona *et al.*, 2003; Campos-Sanchez *et al.*, 2006; Segura-Wang *et al.* 2010; Campos-Sanchez *et al.*, 2013; Mooney *et al.*, 2018).

Por una situación coyuntural durante esos años, más del 70% de los proyectos del grupo de genética humana se han enfocado en la epidemiología genética de los trastornos mentales. Esta coyuntura inicia con la visita del Dr. Nelson Freimer al CIBCM en 1991 para proponer investigar a la familia de un joven costarricense con trastorno bipolar que atendía en Nueva York. El proyecto “Endofenotipos Bipolares en Aislamientos Poblacionales” (91552) arranca en 1991, se mantuvo en ejecución hasta el 31 de mayo de 2016 (Sistema de Información y

Gestión de Proyectos, Programas y Actividades, Reporte de proyectos de la Unidad 801, CIBCM), produce 17 artículos científicos (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/7>) y nos conecta con otros académicos interesados en investigar trastornos mentales en poblaciones “aisladas”, uno de los calificativos hiperbólicos con que se describió nuestra población (Escamilla, 2001; Chavarría, Rojas y Raventós, 2020). Entre 1998 y 1999, se inscriben 4 proyectos más para investigar la genética de la esquizofrenia, el alcoholismo, la demencia de Alzheimer y la migraña, todos con financiamiento internacional (Sistema de Información y Gestión de Proyectos, Programas y Actividades, Reporte de proyectos de la Unidad 801, CIBCM; Reporte solicitado a la Fundación UCR). En los últimos 20 años se han inscrito otros 25 proyectos, 10 del 2000 al 2009 y 15 del 2010 al 2019 (Cuadro 1).

CUADRO 1: Proyectos en Psiquiatría y Salud Mental, CIBCM, 1990-2020 (SIGPRO)

Década	Nombre del proyecto
1990-99	<ol style="list-style-type: none"> 1. Endofenotipos bipolares en aislamientos poblaciones 2. Localización de genes de susceptibilidad a la esquizofrenia en la población costarricense 3. Presencia del alelo e4 de la apolipoproteína e en una muestra de pacientes con diagnóstico clínico de enfermedad de Alzheimer 4. Mapeo de genes de susceptibilidad al alcoholismo
2000 - 09	<ol style="list-style-type: none"> 5. Genética de la esquizofrenia en poblaciones latinas 6. Localización de genes de susceptibilidad al desorden esquizoafectivo en una familia costarricense multigeneracional. 7. Análisis de genes candidatos, como base de la predisposición genética al alcoholismo, en la población del valle central de Costa Rica. 8. Fenotipos del proceso de envejecimiento cognitivo exitoso en la población fundadora de Costa Rica 9. Genética del trastorno bipolar en poblaciones latinas 10. Mapeo de genes de susceptibilidad al alcoholismo 11. Genética de la enfermedad bipolar y trastornos relacionados en la población del Valle Central 12. Caracterización fenotípica de una mutación de cambio de sentido en el gen de la Neuregulina 1 asociada a psicosis en Costa Rica 13. Factores clínicos y psicosociales predictivos de la calidad de vida en pacientes bipolares 14. Genes candidatos de susceptibilidad para psicosis en el valle central de Costa Rica

- 2010 - 19
15. Rasgos de ansiedad como marcador biológico para el trastorno bipolar
 16. Generación de células iPS para elucidar el papel de la vía de señalización de la Neuregulina 1 (NRG1) en las enfermedades neuropsiquiátricas – con UC San Diego
 17. Análisis genético del ligamiento del gen ojolplano a la esquizofrenia en pacientes de Costa Rica
 18. Caracterización de una forma mendeliana de psicosis en un aislado poblacional
 19. Neurocognición del trastorno obsesivo compulsivo y trastorno crónico de tics en un aislado poblacional
 20. Participación de microARNs en la etiología de la esquizofrenia
 21. Uso de pez cebra para analizar la expresión embrionaria y la función de genes asociados a esquizofrenia durante el desarrollo neural
 22. Secuenciación del genoma completo en familias con trastornos psicóticos y afectivos
 23. Generación de células iPS para elucidar el papel de la vía de señalización de la Neuregulina 1 (NRG1) en las enfermedades neuropsiquiátricas – con UT Houston
 24. Genética del abuso de sustancias y trastornos afectivos.
 25. Creación de un repositorio de muestras de heces de una familia costarricense con psicosis
 26. Comparación de patrones de metilación del ADN de personas nonagenarias con y sin demencia de Alzheimer de una población
 27. Red para el estudio de la resiliencia psicológica en países de bajo y mediano ingreso
 28. Red para el estudio de la obesidad y la depresión
 29. Planeamiento del programa de entrenamiento en investigación de la genética de trastornos neuropsiquiátricos
-

Al describir la evolución de nuestros estudios durante estos 30 años, se pueden observar cambios en la definición de los fenotipos, en el tamaño de la población estudiada y en la densidad de los marcadores genéticos usados, que responden al enorme aumento en la capacidad de análisis de las nuevas tecnologías genómicas y al mejor conocimiento sobre la posible arquitectura genética de estos trastornos o condiciones.

Las consecuencias de estos cambios para un laboratorio universitario de la periferia como el nuestro, junto con la crisis económica mundial del 2008, han significado una reducción importante en el financiamiento internacional.

Algunos de los cambios en nuestros proyectos durante estas tres décadas han sido:

1. Sobre la definición del fenotipo: Inicialmente utilizamos las categorías diagnósticas de la Asociación Americana de Psiquiatría conocidas como DSM por sus siglas en inglés (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders). Debido a que encontramos que en algunas familias no se segregaba una sola categoría diagnóstica, empezamos a utilizar (1) otras definiciones de afectado, por ejemplo, síndrome psicótico, subtipos de esquizofrenia y de trastorno bipolar que podrían reflejar formas más severas e, hipotéticamente, formas más genéticas (2) instrumentos cuantitativos, por ejemplo, pruebas neurocognitivas, ansiedad y otras escalas psicológicas, para determinar si alguna podía servir como endofenotipo o fenotipo intermedio que simplificara la forma de herencia y la definición de afectado (Glahn *et al.*, 2007; Glahn *et al.*, 2010; Glahn *et al.*, 2014; Contreras *et al.*, 2018). La tendencia a utilizar otras formas de definir los fenotipos en lugar del DSM, incluyendo la búsqueda de posibles endofenotipos, también se dio a nivel internacional, aunque para el NIH aún era necesario incluir la definición clásica según el DSM en las propuestas. Algunas razones son los resultados que mostraron cómo las mismas variantes genéticas contribuyen al riesgo de trastornos mentales diferentes y que en un mismo trastorno participan variantes diferentes (Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium, 2013).
2. Población estudiada: Los tamaños de la población estudiada en los estudios genéticos del siglo pasado eran pequeños, apenas unos cientos de participantes, usualmente de (1) familias extensas multigeneracionales o (2) de varios núcleos familiares con al menos dos hermanos afectados, llamados estudios de parejas de

hermanos afectados y promocionados por el NIH como RFA por sus siglas en inglés (Request for Applications). Nuestro grupo respondió a dos de estos RFA (6 y 10) para estudiar el trastorno bipolar y la esquizofrenia en poblaciones mesoamericanas por su cercanía genética (Campos-Sánchez *et al.*, 2006). Al mejorar las técnicas de tipeo genético, en precio y velocidad, fue posible aumentar el tamaño de la población reclutada. Se inicia la era de los estudios poblacionales de asociación en todo el genoma (GWAS por sus siglas en inglés), lo que algunos autores caracterizan como “Big Biology” (Bartlett, Lewis y Arribas-Ayllon, 2019). Para mantenernos competitivos en las décadas de cambio, promocionamos la excepcionalidad de nuestra población como un aislado poblacional, ideal para reducir el riesgo de estratificación y de heterogeneidad genética (Escamilla, 2001; Chavarría, Rojas y Raventós, 2020).

Sin embargo, los estudios en grandes biobancos, tanto públicos (UKbiobank) como privados (23andMe), mostraron que no era el tamaño de la muestra ni el número de marcadores la limitante para encontrar todas las variantes de riesgo contribuyentes. El fracaso relativo de estos estudios con cientos de miles de participantes y cientos de miles de polimorfismos genéticos se debe a que solo un porcentaje menor de la heredabilidad (calculada por estudios en familias) es debida a variantes comunes, que son las que se identifican en los GWAS (Zuk *et al.*, 2012). Esto hizo que muchos investigadores promocionáramos de nuevo el potencial de los estudios en familias extendidas como las encontradas en nuestro país. En familias, el principio es que existen variantes raras o poco frecuentes en la

población, con efecto moderado o mayor, que explican la alta incidencia de los trastornos en esas familias (Glahn *et al.*, 2018).

Con las GWAS también se ha promocionado el potencial para la medicina genómica del **índice de riesgo poligénico (PRS** por sus siglas en inglés), que consiste en un estimado del riesgo genético individual para algún trastorno o fenotipo de herencia compleja, calculado por la suma de todos los alelos de riesgo y su peso relativo (Wan Choi, Shin-Heng y O'Reilly, 2020). Una de las críticas principales al PRS es que se basa en los GWAS realizados en población descendiente de europeos lo que contribuye a perpetuar el racismo y la desigualdad en el acceso a los avances médicos y su potencial uso (Martin *et al.*, 2019; Lazaro-Muñoz *et al.*, 2019; Been Torres, 2020; Davis, 2021). Como resultado, hay un nuevo énfasis en estudiar poblaciones genéticamente diversas y organizar redes de investigación en nuestros países (Schulze, 2019; Fonseca *et al.*, 2020). Debido al temor que este nuevo énfasis conduzca a prácticas extractivistas, desde el 2018 soy miembro la junta directiva de la Sociedad Internacional de Psiquiatría Genética como única representante de países de bajo y mediano ingreso y trabajando en una normativa para las colaboraciones justas entre países.

3. Genotipado y estudios funcionales: Progresamos desde estudios en genes candidatos (proyectos 3, 7 y 14) a los estudios de todo el genoma con algunos cientos de marcadores tipo “polimorfismos en la longitud de fragmentos de restricción” (RFLP por sus siglas en inglés) y “repeticiones cortas en tándem” (STR por sus siglas en inglés), a los microarreglos con cientos de miles de polimorfismos

de un nucleótido (SNP por sus siglas en inglés), a la secuenciación del exoma (WES por sus siglas en inglés), a la secuenciación de todo el genoma (WGS por sus siglas en inglés), posible gracias a la impresionante mejoría y abaratamiento de las técnicas moleculares y de secuenciación del ADN. A medida que fuimos identificando variantes estadísticamente asociadas a estos fenotipos, se iniciaron estudios funcionales *in silico*, en cultivos celulares - incluyendo linajes neuronales obtenidas con células madre pluripotenciales inducidas o iPS (por sus siglas en inglés) y en modelos animales (Proyectos 12, 16, 17, 20, 21 y 23).

4. Contexto: Durante los últimos 10 años, principalmente ante la evidencia que en la gran mayoría de estas condiciones no se encontrarían variantes genéticas de efecto mayor o moderado y que la crisis del 2008 disminuyó el ingreso de fondos internacionales al grupo, empezamos a estudiar otras características de los trastornos mentales, muchos mediante análisis secundario de datos recolectados durante los proyectos genéticos. Así el grupo empezó a publicar sobre diagnóstico de los trastornos mentales e instrumentos clínicos (Contreras y Raventós, 2014), el contenido de los delirios (Morales *et al.*, 2012), la calidad de vida y comorbilidad con abuso de sustancias (Carmioli *et al.*, 2014). También agregamos el estudio de otros factores que podrían sumarse a la causalidad de estos trastornos como metilación del ADN, microARNs y microbioma (Ouabbou *et al.*, 2021; Coto-Vilchez *et al.*, 2021). Finalmente, intentamos realizar un estudio epidemiológico que contribuyera a definir políticas públicas, pero ha sido imposible conseguir financiamiento aunque

los organismos públicos internacionales como la Organización Mundial de la Salud (OMS) insistan en su necesidad (Contreras *et al.*, 2014).

5. “Public engagement”: Más recientemente, nos empezamos a ocupar de incluir las voces de las personas que estudiamos en los proyectos. Después de participar como una de las expertas en el panel de Delphi para definir los grandes retos en salud mental (Collins *et al.*, 2011), en que la población con experiencias vividas fueron uno de los grupos convocados, organizamos un foro para el día mundial de la salud mental en el 2011 en Costa Rica con la participación de todos los actores sociales incluyendo personas padecientes (Contreras y Raventós, 2013) (I Foro de Salud Mental) que se repitió en el 2018 (II Foro de Salud Mental). El primer foro coincidió con los esfuerzos del Ministerio de Salud por elaborar una política en salud mental en la que también participamos (Ministerio de Salud, 2012). Es así como iniciamos una línea de investigación sobre la relación entre la ciencia y la sociedad y los posibles impactos y consecuencias sociales de la ciencia y la tecnología, específicamente de la genética y la psiquiatría. Uno de estos proyectos es una encuesta global, llamada “Tu ADN – Tu Decisión”, que explora la confianza de la población con la investigación biomédica y diferentes actores (Chavarría *et al.*, 2021). Esta disertación también es parte de esta nueva línea de investigación.

En resumen, hasta finales de la primera década de este siglo, todos los proyectos se limitaron a buscar las variantes genéticas, sin considerar los factores psicosociales asociados y utilizando la narrativa muy exitosa para la consecución de fondos sobre la excepcionalidad de la población costarricense por ancestría, tamaño de familias y

disposición a colaborar y la promesa de la futura aplicación de estos descubrimientos en la práctica clínica. Nuestro grupo fue parte de la construcción del futuro imaginado de la medicina genómica en psiquiatría. En los años que siguieron, intentamos agregar los factores psicosociales con menor éxito en la consecución de fondos, posiblemente por una combinación de factores que incluyeron la crisis económica mundial del 2008 y menor interés por las agencias financiadoras. En años más recientes, el “big biology”/“big data” y la presión por compartir datos y muestras en estudios internacionales, sin considerar el contexto ni beneficios para las comunidades locales (Staunton *et al.*, 2021), han contribuido a que nos cuestionemos este modelo de ciencia y sus beneficios para la población que dona su información médica y genética a la investigación. Hemos vuelto la mirada a la población para acercarnos a comprender y transmitir las voces de las personas participantes en nuestros proyectos de investigación, sin tener claridad si este esfuerzo de dar voz a través de (nos)otros es posible.

Materiales y Métodos

El presente proyecto fue aprobado por el Comité Ético-Científico de la Universidad de Costa Rica. Es un estudio cualitativo utilizando un diseño fenomenológico (Kleinman y Kleinman, 1997; Groenewald, 2004) que exploró la influencia de la medicina genómica en psiquiatría, específicamente para los trastornos mentales mayores, según la propia perspectiva de las personas involucradas en el campo de la salud mental, ya sea por sus experiencias vividas desde su padecimiento psiquiátrico mayor, desde su práctica y experiencia profesional en clínica o desde su participación en la definición de políticas públicas en salud mental.

Para este fin, se realizaron entrevistas a profundidad a 12 personas de estos grupos, seleccionadas deliberadamente para obtener el mayor rango de posiciones en las respuestas (Rapley, 2014), con una guía de preguntas abiertas que exploró sus perspectivas, opiniones y creencias sobre la causalidad de estos trastornos, las mejores prácticas de atención clínica y la estigmatización que sufrían estas personas por su padecimiento. Las entrevistas fueron transcritas y codificadas con un abordaje mixto, deductivo e inductivo, para realizar un análisis temático reflexivo (Braun y Clarke, 2006; Braun y Clarke, 2019). Los resultados de las entrevistas se complementaron y contrastaron con las respuestas a un cuestionario corto en línea a participantes al II Foro de Salud Mental (octubre, 2018) sobre prioridades percibidas en promoción, en prevención, en atención y en rehabilitación, el documento de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20 y mis reflexiones críticas como participante (Anderson, 2006).

Debido a que no se pudo contar con un segundo codificador por limitaciones propias de un trabajo de tesis, la descripción de las percepciones de las personas participantes buscó ser

lo más objetiva posible mediante la transcripción literal de largos fragmentos de las respuestas de las personas participantes para que los lectores también evalúen el proceso de análisis de la investigadora e intentar ser fiel transmisora de sus voces (Cornish, Gillespie y Zitton, 2014). Ya que no es posible obviar el impacto de mi membresía como parte de esta comunidad que ha investigado y publicado en el campo de la psiquiatría genética, en lugar de ignorar mi historia personal, formación y trayectoria, se incluyen reflexiones autoetnográficas analíticas (Anderson, 2006) cuando son relevantes como método recursivo para que el lector siguiera la línea argumentativa de la investigadora/participante y las conclusiones propuestas.

Todos los materiales anonimizados de las entrevistas, incluyendo las grabaciones, las transcripciones y su codificación, además de las respuestas a los cuestionarios cortos, quedan disponibles para que otras personas puedan evaluar los resultados y conclusiones o para analizar otros temas que no fue posible cubrir en este trabajo. Mis reflexiones, reposicionamientos y miradas también quedaron registradas en memos redactados durante el proceso de investigación en el programa de análisis utilizado para esta investigación (Atlas.ti, descrito más adelante).

Entrevistas

I. Muestra

Como se mencionó anteriormente, las entrevistas a profundidad fueron la fuente principal de información para esta investigación.

Se entrevistaron a 12 personas, 3 por grupo de actores principales, que se considera un número suficiente para alcanzar saturación y para estudios fenomenológicos (Groenewald, 2004). La selección de las personas por entrevistar fue deliberada, basada en mi juicio y el propósito de la investigación, para obtener la máxima variación posible en las respuestas (Rapley, 2014). Los grupos de actores sociales principales fueron: (1) profesionales en psiquiatría (PQ), (2) profesionales en psicología clínica (PC), (3) personas que hayan ocupado direcciones o jefaturas en la definición de políticas públicas en salud mental (PP) y (4) personas padecientes con experiencia vivida de un trastorno psicótico (PA). Se definieron estos grupos por su experiencia de vivir o de conocer personas con un trastorno mental mayor (Choudhry *et al.*, 2016)

Primero se elaboró una lista de potenciales participantes por el equipo de selección, conformado por la investigadora principal (HR), la Lic. María José Castro (MJC) y el Dr. Javier Contreras (JC). Consistió en 29 personas de los grupos de interés (7 PQ, 10 PC, 5 PO y 7 PA), conocidas por al menos uno de los miembros del equipo de selección, que cumplieron con el criterio de cercanía y experiencia directa con la vivencia o manejo de los trastornos mentales. La selección final se realizó a conveniencia y por el conocimiento de sus posiciones teóricas y prácticas para así obtener una máxima variación en las respuestas.

Las tres personas de PQ trabajan o han trabajado en la Caja Costarricense del Seguro Social en 3 hospitales centrales diferentes, también tienen consulta privada, son de tres generaciones diferentes y, según el grupo de selección, uno de ellos se posiciona en una

corriente que llamaremos “ecléctica”⁸, diferente a los otros dos, que tienen posiciones y prácticas más cercanas a la tradición biomédica.

Del grupo entrevistado de PC, las 3 personas trabajan en consulta privada, son de tres orientaciones teóricas diferentes y una además es investigadora y docente universitaria. Una de ellas también la incluí como “ecléctica”.

En el grupo de PO, la selección se realizó de un grupo más reducido de personas (n:5) por los criterios de selección de haber participado en la definición, elaboración e implementación de políticas públicas en salud mental desde altos puestos institucionales. Se entrevistaron a tres personas que han ocupado posiciones de poder en la CCSS (Dirección del Departamento de Salud Mental) y en el Ministerio de Salud (Viceministerio y Secretaría Técnica de Salud Mental). Por requisitos y características de los puestos, los tres son psiquiatras de formación, provienen del mismo grupo etario y han compartido espacios entre ellos y con nuestro grupo de investigación por sus obligaciones laborales. Además también han practicado la profesión clínica.

Las tres personas del grupo de PA con experiencias vividas por el trastorno o condición, provienen de grupos etarios y espacios de selección diferentes; la persona más joven es parte del programa radial Podemos Volar; le sigue en edad una persona que proviene de la consulta del Dr. Javier Contreras; y la tercera, de mayor edad, es una figura protagónica en el activismo por los derechos de las personas con trastornos mentales y ha colaborado en la organización de varias actividades con nuestro grupo de investigación. Las tres tienen

⁸ Se define “ecléctico” a personas que fue difícil clasificar en una corriente ya que mezclan diferentes orientaciones científicas con pseudociencias como la homeopatía.

diagnóstico de un trastorno mental mayor, han tenido varios internamientos en el Hospital Nacional Psiquiátrico por episodios psicóticos y usan psicofármacos desde hace muchos años. Se intentó citar a un padeciente, también del Programa Podemos Volar, que según nuestro conocimiento, es más reticente al uso de psicotrópicos y a nombrarse con un trastorno mental. Sin embargo no fue posible que aceptara. Es una posición pendiente de agregar para otra fase de esta línea de investigación.

Debido a que nuestro medio es muy pequeño, no se dan más detalles de las personas entrevistadas para mantener alguna confidencialidad. La descripción y acrónimo utilizado para cada persona entrevistada se resumen en el siguiente cuadro:

CUADRO 2: Descripción general de las características de las personas entrevistadas y sus acrónimos

Descripción	
PQ1	PQ de mayor edad, pensionado de la CCSS, orientación mayormente biomédica pero incluye también el psicoanálisis en sus recomendaciones. Solo práctica privada en la actualidad.
PQ2	PQ más joven, orientación mayormente biomédica, con práctica privada y en la CCSS.
PQ3	Edad media, orientación “ecléctica”, pensionada de la CCSS, solo práctica privada en la actualidad.
PO1	Participó en la elaboración de la Política de Salud Mental 2012-20 y laboró en la Secretaría Técnica de Salud Mental. Actualmente pensionado. Psiquiatra de formación.
PO2	Fue la directora por décadas de la Dirección de Salud Mental de la CCSS. Psiquiatra de formación.
PO3	Trabajó en la elaboración de la Política de Salud Mental 2012-20 y en el Viceministerio de Salud. Psiquiatra de formación.
PC1	PC de mayor edad, psicoanalista de orientación, docente e investigadora universitaria.
PC2	PC más joven, solo trabaja a nivel privado, de orientación “ecléctica”
PC3	PC de edad media, orientación cognitiva-conductual, ha trabajado en investigación genética, práctica privada.
PA1	PA de menor edad, es parte del programa Podemos Volar
PA2	PA de edad media de la consulta del Dr. Contreras

PA3	PA de mayor edad, activista por los derechos humanos y de las personas con trastornos mentales. Ha hecho investigación en salud mental.
-----	---

II. Procedimiento de recolección

La guía de preguntas e instrucciones para conducir las entrevistas fue elaborada con la asesoría del Dr. Rolando Perez. El objetivo fue evocar respuestas amplias con mínima intervención de la entrevistadora sobre creencias causales y prácticas clínicas. También se incluyeron preguntas sobre estigmatización para investigar la relación entre diferentes creencias causales, prácticas y estigma.

Las preguntas evocadoras fueron las siguientes:

1. ¿Cuál o cuáles considera usted que son la causa o causas principales de enfermedades como la esquizofrenia y el trastorno bipolar? (Explíqueme más, deme ejemplos, hágamelo más sobre ____, amplíe, valore, narre, profundice).
2. ¿Ha oído sobre ____ causas? ¿Qué importancia tienen? (Genéticas, biológicas, sociales, psicológicas)
3. ¿Cómo conceptualiza lo biológico, lo social, lo psicológico? (Registrar sesgos en conocimientos). ¿En causalidad? ¿En evolución de la enfermedad? ¿En tratamientos? (Deme ejemplos)
4. ¿En general qué considera usted que piensan las personas que tienen trastornos mentales severos sobre las causas de sus trastornos?
5. ¿Cómo piensa usted que la población en general percibe a las personas con trastornos mentales severos? ¿Cuáles causas les atribuyen? ¿Cómo se las trata?
6. ¿Considera usted que las personas con trastornos mentales son discriminadas? ¿Por qué? ¿Qué efectos tienen las diferentes explicaciones que la gente da a estos trastornos, población, clínicos, pacientes, familiares?

Para reducir la posible influencia de conocer la identidad de la IP y el objetivo del estudio en las respuestas de los participantes, las entrevistas fueron conducidas por MJC, psicóloga con formación en este tipo de entrevistas, sin relación con la genética, previa práctica e indicaciones con la investigadora principal. Únicamente una de las entrevistas fue dirigida por HR. En este caso la participante mostró reticencia a ser entrevistada por MJC. Debido a la posición que ocupó esta participante en la definición de políticas públicas en la CCSS, se consideró importante su entrevista a pesar de conocer el objetivo e identidad de la investigadora principal.

MJC los contactó por teléfono para solicitarles su consentimiento a participar en una investigación sobre creencias causales en trastornos mentales mayores de la Universidad de Costa Rica. La cita se hizo en el día y lugar de su preferencia. Una vez hecha la introducción sobre el propósito general del estudio, se les solicitó permiso para grabar la entrevista antes de iniciar. Al finalizar la entrevista, se les explicó el proyecto y se les brindó el nombre de la investigadora y sus teléfonos en caso de que quisieran contactarla. En ese momento se les solicitó su consentimiento para utilizar fragmentos de la entrevista en las publicaciones científicas resultantes, de forma anónima o con su nombre. La respuesta a esta solicitud se registró en la guía de entrevista. La duración promedio de las entrevistas fue de una hora. Todas las entrevistas se realizaron entre noviembre de 2018 y febrero de 2019, después de obtener la aprobación del proyecto por el Comité ético-científico de la Universidad de Costa Rica.

Las grabaciones de cada entrevista fueron escuchadas por HR para tomar notas y memos adicionales, detectar entonaciones, pausas y otros aspectos que no es posible incluir en la

transcripción y revisar la transcripción textual que fue realizada por MJC (Kowal y O'Connell, 2014).

III. Procedimiento de análisis y descripción del sistema de codificación

Se utilizaron tres estrategias para mejorar la plausibilidad de la codificación y su interpretación, debido que no fue posible codificar en duplicado por ser un trabajo de graduación. Las primeras dos estrategias se describen a continuación como ejercicio 1 y 2. La tercera fue compartir fragmentos suficientemente largos en la sección de resultados para que el lector pueda interpretar por sí mismo las percepciones de las personas entrevistadas y lo que posteriormente afirma la investigadora en su análisis. Aunque tener un segundo codificador posiblemente hubiera aumentado la objetividad y rigurosidad del análisis, además del ajuste de los códigos, la concordancia entre codificadores no necesariamente aumenta la validez del estudio ni es un requisito para un análisis cuyo meta no es la representatividad, especialmente si los codificadores provienen del mismo grupo de investigación (Cornish, Gillespie y Zitton, 2014).

Para la definición inicial de los códigos deductivos, se elaboró una tipología preliminar basada en el modelo biopsicosocial y las preguntas de la investigación sobre creencias, prácticas y políticas. En una grilla 3x4, se incluyó: "creencias etiológicas", "prácticas" y "políticas" en el eje Y, y "biológico", "psicológico", "social" y "no-clasificable" en el eje X. MJC y HR rellenaron la grilla de forma independiente para 3 de las entrevistas. Se compararon las citas que colocaron en las casillas y con ese **primer ejercicio**, HR generó una lista de códigos deductivos para creencias causales biológicas, psicológicas, sociales y no clasificables, y para prácticas psicológicas y biomédicas, con sus correspondientes ejemplos.

Las políticas públicas no fueron mencionadas como tales por las personas entrevistadas, posiblemente porque no se incluyó en la guía de preguntas. A su vez, la categoría de prácticas sociales, definidas como intervenciones colectivas y comunitarias, se decidió incluir dentro de las políticas públicas. Por lo anterior, se fusionaron estas dos categorías (“políticas públicas” y “prácticas sociales”) en “prácticas sociales y comunitarias”.

CUADRO 3: Grilla inicial para clasificar las citas en códigos a partir del modelo biopsicosocial y las preguntas de investigación sobre creencias, prácticas y políticas.

	Biológico	Psicológico	Social	No clasificable
Creencias etiológicas	(+)	(+)	(+)	(+)
Prácticas	(+)	(+)	(+)	
Políticas públicas				

Las casillas con (+) son aquellas en las categorías resultaron útiles para clasificar fragmentos de las entrevistas, a diferencia de las casillas en blanco.

En la Figura 1 se ilustran las categorías de contribuyentes etiológicos a partir del modelo biopsicosocial, separando las causas innatas o genéticas de las otras causas biológicas y las prácticas biomédicas, psicológicas y sociales, correspondientes a las creencias, como hipótesis por investigar a partir de las entrevistas, como se incluyó en la red inicial de Atlas.ti.

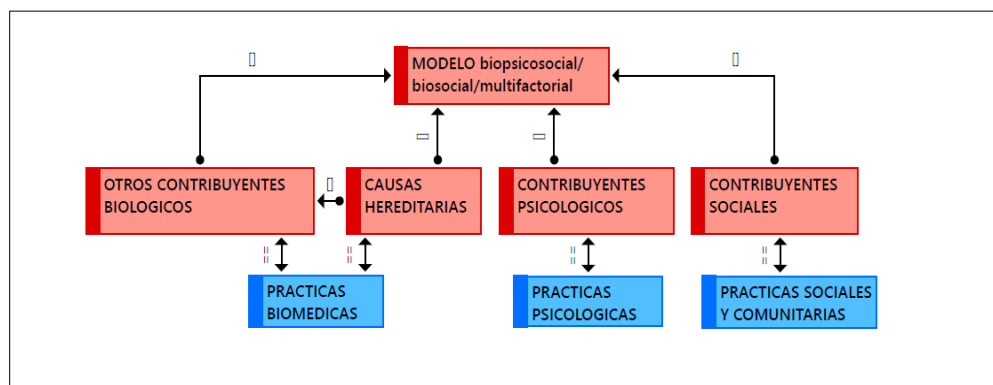


FIGURA 1. Red del modelo biopsicosocial. Se muestran las creencias causales (rojo) divididas en contribuyentes biológicos (genético y no genético), psicológico y social, y

prácticas (azul), divididas en biomédicas, psicológicas y sociales/comunitarias. En este modelo, se ilustra una correspondencia entre creencias y prácticas como una de las preguntas que se propuso investigar con las entrevistas.

La segunda estrategia para ajustar los códigos deductivos resultantes del primer ejercicio fue revisar dos entrevistas adicionales con los códigos de creencias causales (biológicas, psicológicas, sociales y no clasificables) y de prácticas (psicológicas, biomédicas y sociales y comunitarias), por HR, la Lic. Lara Mora (LM), psicóloga clínica, y la BSC María Fernanda Francis (MFF), bióloga en el posgrado de genética, ambas miembros del grupo de psiquiatría genética del CIBCM. En este **segundo ejercicio**, se leyeron las entrevistas en voz alta para ir comentando cada párrafo, la codificación de cada cita, precisar la definición de los códigos, incluir ejemplos y decidir si se agregaban o eliminaban códigos.

Los resultados de este ejercicio fueron:

- (a) Los códigos sobre creencias causales y prácticas médicas y psicológicas fueron suficientemente claros para clasificar las mismas citas por las tres codificadoras, aunque de longitudes diferentes.
- (b) En algunas pocas citas⁹, la codificación podría variar por diferentes orientaciones teóricas y disciplinares del codificador. Se decidió establecer como norma codificar de acuerdo con la intención del entrevistado, asumiendo que es una representación real de su opinión, ya que lo que se busca es representar o describir las creencias de las personas entrevistadas “hermenéutica de la fe” (Cornish, Gillespie y Zittoun, 2014).

⁹ Por ejemplo, el uso de drogas ilícitas podría clasificarse como un factor causal biológico, psicológico o social.

- (c) Como era de esperar, hay mucho material no clasificable con los códigos deductivos, que es de interés para alguna de las tres codificadoras y que podría usarse para responder otras preguntas de investigación en un futuro.
- (d) Se decidió dividir creencias causales biológicas en dos, causalidad genética y causalidad biológica no-genética (como se muestra en la Figura 1), ya que el énfasis del proyecto fue sobre genetización.

Los códigos y definiciones acordados después del ejercicio 2 describen en el Cuadro 4.

CUADRO 4: Códigos deductivos y su definición

Código	Definición
Causas hereditarias	Se refiere a factores hereditarios, genéticos y familiares en la causalidad del trastorno. Por ejemplo, referencias a antepasados con algún trastorno o internamientos, referencia a genes de riesgo.
Otros contribuyentes biológicos no genéticos	Se refiere a todos los otros contribuyentes biológicos en la causalidad y evolución del trastorno, con excepción de la herencia y los genes. Por ejemplo, complicaciones del embarazo y parto, factores infecciosos e inflamatorios.
Contribuyentes psicológicos	Se refiere a contribuyentes psicológicos en la causalidad y evolución del trastorno. Por ejemplo, tipos de personalidad, situaciones de violencia intrafamiliar, abuso y abandono, percepción de abandono, otros traumas de la infancia, la niñez y la adolescencia.
Contribuyentes sociales	Se refiere a contribuyentes sociales y económicos en la causalidad y evolución. Por ejemplo, pobreza, inmigración, desempleo, uso de drogas.
Prácticas biomédicas	Se refiere a las prácticas biomédicas para el diagnóstico y atención clínica de personas con trastornos mentales y su acceso. Por ejemplo, uso de pruebas de laboratorio, pruebas de riesgo poligénico, farmacogenómica, consejo genético, consulta psiquiátrica, consulta médica, hospitalizaciones y prescripción de psicofármacos.
Prácticas psicológicas	Se refiere a todas las prácticas de atención psicoterapéutica, de psicoeducación y de rehabilitación psicológica para las personas con trastornos mentales y sus familiares, de cualquier tipo y

	orientación, individual, grupal o familiar. Por ejemplo, cualquier referencia a psicoterapia, psicoeducación, consulta con psicología.
Prácticas sociales y comunitarias	Se refiere a las acciones a nivel poblacional y comunitario para la promoción de la salud mental, la prevención primaria de los trastornos mentales y la rehabilitación y reinserción de las personas con trastornos mentales en la comunidad. Por ejemplo, campañas educativas, de alfabetización en salud mental, de reducción del estigma y discriminación, talleres comunitarios, casas intermedias.
Estigmatización	Se refiere a prejuicios y discriminación por la condición mental en la persona padeciente o de otras personas cercanas incluyendo los familiares. En prejuicios, por ejemplo, que son inferiores, que no pueden desempeñarse en posiciones de prestigio, que son peligrosos. En discriminación, por ejemplo, ser despedidos o no ser contratados, no permitirles tomar decisiones sobre sí mismos.

Con los códigos deductivos descritos en el Cuadro 4, se realizó una primera codificación en Atlas.ti versión 8 y 9 por HR. Atlas.ti es un programa para investigación cualitativa que permite guardar documentos, videos, imágenes, audios, definición de códigos, las citas elegidas, memos, diarios de reflexiones, etc. en un solo lugar y que cuenta con una serie de herramientas para visualizar, cuantificar, normalizar y analizar estos materiales¹⁰.

Durante el proceso de la primera codificación, se fueron seleccionando otros fragmentos que se repetían en las entrevistas porque mejoraban la clasificación de los fragmentos para responder las preguntas de investigación y no estaban incluidos en la primera lista de códigos. Por ejemplo, la referencia a multicausalidad fue una respuesta frecuente y muy acorde al modelo biopsicosocial. Con los códigos deductivos divididos en biológico, psicológico y social no era posible de capturar por lo que se agregó como código emergente. Las explicaciones mágicas o religiosas tampoco estaban incluidas en la codificación

¹⁰ <https://atlasti.com/product/what-is-atlas-ti/>

deductiva, aunque si en la grilla inicial. También se agregaron: (a) factores protectores para un padecimiento mental, por ejemplo, formas de afrontamiento y apoyo familiar; (b) sintomatología y diagnóstico, en que describe el cuadro clínico y se cuestionan las categorías diagnósticas; (c) “cada persona es diferente”, en que se describe la singularidad de cada padeciente ante los mismos eventos vitales; (d) culpa por el padecimiento por la familia o la persona padeciente, y (e) discapacidad psicosocial por la condición o la medicación.

Finalmente, durante una de las relecturas empezó a ser evidente la necesidad de agregar un código que agrupara descripciones de experiencias negativas, violentas, traumáticas, y contra la voluntad durante la práctica clínica ambulatoria e intrahospitalaria. A falta de un mejor nombre, se le nombró “prácticas clínicas o biomédicas negativas”.

La definición de los códigos adicionales se incluye en el Cuadro 5.

CUADRO 5: Códigos emergentes y su definición

Código emergente	Definición
Biopsicosocial, biosocial, multifactorial	Se refiere a toda sección en que se mencione alguna combinación de contribuyentes biológicos, psicológicos y/o sociales en la causalidad y evolución de los trastornos mentales.
Explicaciones religiosas/mágicas	Se refiere a explicaciones metafísicas, mágicas, del más allá, religiosas, falta de Dios, en la causalidad o evolución de los trastornos mentales.
Resiliencia/factores protectores	Se refiere a los factores que protegen a la persona de padecer un trastorno mental o mejorar su pronóstico. Por ejemplo, formas de afrontamiento, apoyo familiar, redes sociales.
Prácticas clínicas negativas	Se refiere a prácticas biomédicas que se describen como violentas, traumáticas, contra la voluntad. Por ejemplo, hospitalizaciones en el hospital psiquiátrico que estigmatizan, restricción del movimiento, sobredosificación y efectos secundarios de los psicotrópicos, malos tratos en la consulta y la hospitalización, estigmatización por el mismo personal de salud, costos de atención privada muy altos.

Sintomatología y diagnóstico	Se refiere a la categorización diagnóstica, la descripción de las manifestaciones del trastorno y al diagnóstico diferencial. También incluye cuestionamientos sobre la categorización psiquiátrica.
“Cada persona es diferente”	Se refiere a la individualidad y características singulares de cada sujeto. Por ejemplo, cuando se hace referencia a respuestas diferentes en cada persona a los mismos factores.
Culpa	Se refiere a sentimientos de culpa. Incluye sentir y no sentir culpa por el trastorno, ser culpabilizados o no por el trastorno, o que alguna explicación aumente o reduzca el sentimiento de culpa o responsabilidad por presentar la condición en la persona padeciente y en su familia.
Discapacidad	Se refiere a la mención de discapacidad psicosocial que produce tener el trastorno o por el tratamiento. Por ejemplo, dificultades para estudiar, para trabajar, para concentrarse.

Con una nueva lista de códigos deductivos y emergentes, HR repitió la codificación con Atlas.ti de todas las entrevistas. Aunque algunos códigos emergentes no responden directamente a la pregunta de genetización, se mantuvieron durante la segunda codificación por número de citas, número de personas entrevistadas que las mencionaron o interés de HR, como se describe más adelante.

Con los resultados de la segunda codificación, se calcularon las frecuencias totales de citas por persona entrevistada y por código, si la persona entrevistada menciona o no ese código, el total de personas entrevistadas que mencionan el código y cuántos de los códigos son mencionados por persona entrevistada. Además, para identificar diferencias y comunalidades y comparar la importancia de cada código entre las personas entrevistadas por grupo y entre grupo, se usó la función de normalización de Atlas.ti que hace equivalente la densidad de codificación de todos los documentos. El programa considera que cada documento tiene la misma cantidad de citas y así las frecuencias relativas de códigos de los documentos que no están balanceados se pueden comparar entre sí. Para visualizar las

diferencias o heterogeneidad de posiciones en la muestra total de personas entrevistadas, se calcularon las frecuencias de citas normalizadas por persona entrevistada dentro de su grupo y en el total de la muestra. Para identificar y comparar la lista de temas más comunes, se calcularon las frecuencias de citas normalizadas por grupo entrevistado. Con la función de coocurrencias de códigos de Atlas.ti, se calcularon coocurrencias entre todos los códigos con creencias causales, con prácticas y con los códigos emergentes.

Los resultados de las entrevistas se contrastan y comparan con dos fuentes complementarias de información que se describen a continuación: los cuestionarios cortos y el documento de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20.

Cuestionarios cortos

I. Muestra

La muestra total consistió en 231 personas que respondieron un cuestionario corto en línea durante el proceso de inscripción al II Foro Nacional en Salud Mental, que se realizó en la Universidad de Costa Rica en octubre de 2018 para evaluar la Política Nacional de Salud Mental 2012-20 y definir nuevas prioridades y pendientes (publicación en preparación).

Este segundo foro se realizó en seguimiento al I Foro Nacional de Salud Mental (2011), organizado por el Ministerio de Salud y nuestro grupo de investigación, con un total de 148 representantes de varios sectores sociales. Los resultados del I Foro (Raventós y Contreras, 2013) fueron un insumo para la introducción en el 2012 de la primera política nacional de salud mental, llamada Política Nacional de Salud Mental 2012-2020, que se desarrolló

según el mismo documento con una fuerte participación ciudadana, con instituciones gubernamentales y no gubernamentales, proveedores de servicios de salud, usuarios y académicos.

Como se describe a continuación, la muestra que completó el cuestionario en línea fue muy diversa, posiblemente gracias a que la convocatoria fue abierta a cualquier persona con interés, a que el evento se anunció repetidamente por redes sociales, correos electrónicos y la página web de la Universidad de Costa Rica, a que fue gratuito e incluía alimentación (almuerzo y refrigerios) y a que en los dos días posteriores se realizó el Congreso Latinoamericano de Suicidiología con invitados internacionales y discursos por el Presidente Ejecutivo de la CCSS, el Ministro de Educación y el Rector de la Universidad de Costa Rica. Es posible que la notoriedad del Congreso contribuyera a atraer participantes al foro de discusión.

Los participantes fueron personas de todas las edades (57% entre 20 y 35; 41% entre 36 y 60 años; 2% mayores de 61) de 6 de las 7 provincias, excepto Limón, mayoritariamente de San José seguido por Alajuela (54%, 18%) y con preponderancia femenina (77% mujeres). Por profesión participaron personas de administración, antropología, biología, ciencias políticas, derecho, economía, educación, enfermería, farmacia, gerontología, historia, ingeniería, medicina, mercadeo, microbiología, orientación, policía, psicología, sociología, terapia ocupacional y trabajo social (ordenados alfabéticamente).

Por área de trabajo (Figura 2), la muestra se dividió en (1) atención clínica directa, que incluye personal de salud que trabaja en la atención de personas padecientes y sus familias; (2) sociedad civil, que incluye personas de ONGs, fundaciones y asociaciones y personas

padecientes y sus familiares; (3) profesores e investigadores universitarios; (4) estudiantes universitarios; (5) personal de otras instituciones públicas que laboran en diseñar, evaluar, vigilar o implementar acciones, recomendaciones y políticas públicas, por ejemplo, desde ministerios, municipalidades, Caja Costarricense del Seguro Social, entre otras.

Figura 2: Características de la muestra total por área de trabajo



Del sector que labora en la atención clínica directa (n:30; 13%), participaron personas trabajadoras de la Caja Costarricense del Seguro Social (CCSS) y del sector privado de las siguientes profesiones: psicología, medicina, enfermería, microbiología, terapia física y trabajo social.

De personas de la sociedad civil (n:40; 17%) participaron miembros de más de 20 fundaciones, asociaciones y colectivos, algunos orientados a trastornos, condiciones o riesgos específicos (ej. trastorno obsesivo compulsivo, trastorno bipolar, trastornos afectivos, trastornos del espectro autista, prevención del suicidio, alcoholismo), a una región del país (ej. Desamparados, Tarrazú) o a un grupo etario (infancia, adolescencia). Estos diferentes colectivos realizan acciones en promoción de la salud mental, en prevención en grupos de alto riesgo psicosocial, en organizar grupos de apoyo a

padecientes y familiares y en psicoeducación a comunidades, instituciones educativas y población general, entre otros.

De la academia, los profesores (n:38; 16%) y estudiantes (n:88; 38%) universitarios provenían de la Universidad de Costa Rica y sus sedes regionales, la Universidad Nacional, la Universidad Estatal a Distancia, la Universidad Santa Paula, la ULACIT, la Universidad Santa Lucía, la Universidad Católica, la UACA, la UNIBE, la Universidad Hispanoamericana, la Universidad de Ciencias Médicas y la Universidad Latina.

De otras instituciones públicas que participan en diseñar, evaluar, vigilar o implementar acciones, recomendaciones y políticas públicas en salud mental (n:35; 15%) participaron funcionarios del Ministerio de Salud, Ministerio de Justicia, Ministerio de Trabajo, Ministerio de Educación, Municipalidades, Defensoría de los Habitantes, Poder Judicial y la Caja Costarricense del Seguro Social.

También se dividió la muestra en busca de conformar un subgrupo que fuera lo más similar posible, con las limitaciones propias de la información colectada (ver Instrumento), a los grupos de las 12 personas entrevistadas, a saber, personas que laboren en la atención clínica directa, aunque no sean especialistas en salud mental, personas que trabajen en instituciones estatales en donde su función sea la definición o implementación de políticas públicas, y personas de colectivos que representen padecientes y familiares o que sean personas padecientes y familiares. Incluyó funcionarias de la CCSS, del Ministerio de Salud y de clínicas privadas, personas padecientes y familiares de cualquier profesión que se autodescribieron como tales y miembros de alguna ONG de familiares y padecientes. La lista final de esta submuestra fue de 68 personas de la CCSS (n: 11), Ministerio de Salud (n:

11), consulta privada (n: 15) y colectivos (n: 29). Está conformadas por 10 hombres y 58 mujeres, mayoritariamente de San José (n:36), de todos los grupos etarios (23 personas de 20 a 35 años, 38 de 36 a 60 y 5 mayores de 61).

II. Instrumento y recolección

Durante la inscripción al II Foro, se les solicitó a los participantes que contestaran un cuestionario corto de preguntas abiertas utilizando Google Forms. Las preguntas del cuestionario en línea fueron:

1. Nombre completo (espacio)
2. Correo electrónico (espacio)
3. Edad (elección única)
 - a. 20-35
 - b. 36-60
 - c. MAYOR DE 61
4. Género (elección única)
 - a. Mujer
 - b. Hombre
 - c. Prefiero no decir
 - d. Otro
5. Provincia donde vive (elección única)
 - a. San José
 - b. Alajuela
 - c. Cartago
 - d. Heredia
 - e. Limón
 - f. Puntarenas
 - g. Guanacaste
6. Organización (espacio)
7. Ocupación (espacio)
8. ¿Cuáles son los principales desafíos que enfrenta el país en términos de prevención y promoción de la salud mental? (espacio)
9. ¿Cuál cree usted que es la principal problemática que existe en la atención de la salud mental en Costa Rica? (espacio)

10. ¿Cuáles cree usted que son los principales desafíos en rehabilitación de salud mental en Costa Rica? (espacio)
11. ¿Cuáles considera usted que deberían ser las prioridades en investigación de la salud mental en Costa Rica? (espacio)
12. ¿Qué temas le gustaría que se discutan en este Foro de Salud Mental? (espacio)

III. Procedimientos de análisis

Debido a que el objetivo de este cuestionario fue evaluar la Política Nacional de Salud Mental 2012-2020 a 5 años de su promulgación y definir acciones prioritarias y pendientes para una política pública en promoción, prevención, atención, rehabilitación e investigación en salud mental para Costa Rica, se decidió seguir el método de Delphi. El primer paso fue leer y resumir todas las respuestas dentro de las mismas categorías anteriores por HR. Se extrajeron 34 enunciados que contenían todas las respuestas a los cuestionarios y se clasificaron en las mismas categorías por HR y dos asistentes. Después del Foro, se envió un segundo cuestionario con estos enunciados para que los participantes los ordenaran por prioridad siguiendo el método de Delphi. Debido a que solo 94 participantes de los 231 respondieron, no se continuó con el tercer cuestionario. Se está preparando una publicación con los resultados de la primera y segunda consulta.

Para los fines de esta investigación, se usaron las respuestas de la muestra total (n:231) y de una submuestra (n:68), como se explicó anteriormente, para contrastar y complementar los resultados de las entrevistas y responder si la genetización estaba presente en las prioridades mencionadas en cualquiera de las secciones (promoción, prevención, atención, rehabilitación, investigación). Se usó Atlas.ti para contabilizar las palabras más frecuentemente mencionadas y encontrar otras palabras en la muestra total (231) y

submuestra (68) que se analizaron en el contexto de la respuesta corta. Las palabras buscadas fueron: genes y sus derivados, herencia y sus derivados, estigma y sus derivados, discriminación y sus derivados, medicamentos, fármacos y medicinas, internamientos y hospitalizaciones, psiquiatría y psicología.

Política Nacional de Salud Mental 2012-20

Para los fines de esta investigación, se analizó el documento final de la política en Atlas.ti con la misma codificación utilizada en las entrevistas además de conteo de palabras más frecuentes, como se hizo con los cuestionarios cortos anteriormente mencionados. El objetivo fue contrastar la importancia relativa de la genetización entre los actores sociales de las entrevistas, con los cuestionarios y el documento final de la política, estas últimas como fuentes complementarias a las entrevistas a profundidad.

Procedimiento de análisis general

El tipo de análisis cualitativo fue temático reflexivo con un abordaje mixto (deductivo e inductivo) y orientación semántica (Braun y Clarke, 2006; Braun y Clarke, 2019). La fuente principal de análisis fueron las doce entrevistas a profundidad, que se complementaron y contrastaron con los cuestionarios cortos, con secciones de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20 para aquellos temas en que se encontró correspondencia y que su referencia enriqueció el análisis. También se incluyeron algunas reflexiones autoetnográficas (Anderson, 2006), cuando las consideré importante de explicitar.

Los pasos incluyeron un proceso de escucha y resumen de cada entrevista; primera lectura y corrección de las transcripciones; primera codificación con los códigos inicialmente elegidos según las preguntas de investigación y la categorías del modelo biopsicosocial; elección inicial de temas principales, reflexión y relectura con esta lista de códigos y temas iniciales; emergencia de nuevas categorías no contempladas o identificadas previamente; recodificación de todas las entrevistas con la lista completa de códigos deductivos e inductivos como un proceso recursivo; revisión y reflexión sobre las categorías a partir de frecuencias y coocurrencias; revisión del listado de temas y organización de las categorías en esos temas de acuerdo a mis preguntas iniciales de investigación y otras relaciones que inicialmente estaban ocultas.

En los resultados se incluye un análisis de las frecuencias y coocurrencias de los códigos que llevaron a la selección de los siguientes temas para su exposición en resultados:

- I. Creencias causales y genetización: se describen las creencias principales de las personas encuestadas, si corresponden a explicaciones genéticas, si hay diferencias entre los grupos, si hay posiciones que se apartan de esta narrativa y si son explicaciones deterministas que excluyen la participación de otros factores etiológicos.
- II. Prácticas clínicas de orientación genética y biomédica: se describen las prácticas clínicas principales clasificadas dentro del concepto de genetización, a saber, consejo genético y pruebas genéticas de laboratorio para medición de riesgo (pruebas de riesgo poligénico) y para elegir los psicofármacos (farmacogenética, farmacogenómica). También se incluye el uso de psicofármacos y la

categorización biomédica de los trastornos mentales como parte de las prácticas que expusieron las personas entrevistadas para describir el sistema de conocimientos médico más frecuentemente utilizado y la elección terapéutica preferida.

- III. Culpa, estigma y genetización: por la coocurrencia de culpa con explicaciones genéticas y biológicas, en este apartado se presenta la evidencia de cómo estas creencias reducen la percepción de culpa y responsabilidad por el trastorno para las personas padecientes y sus familias. Aunque hay menos narraciones en que las explicaciones genéticas se asocien con reducción del estigma, fue una de las hipótesis por la que se incluyó estigmatización en la guía de preguntas de la entrevista y se incluyen en esta sección.
- IV. Sufrimiento social por las mismas instituciones de salud: en esta sección, se agrupan algunas percepciones de las personas entrevistadas y de los cuestionarios cortos, con respecto al sufrimiento que causan las mismas instituciones de salud mediante (a) prácticas violentas y violatorias a la derecho a la autodeterminación, (b) la pobre atención a los padecimientos mentales dentro del sistema de salud público con relación a la práctica privada y (c) la ausencia de políticas sociales que aborden los determinantes sociales de la salud en el documento de la Política aunque exista claridad sobre su participación según las personas participantes.

Resultados

I. Número de citas y de códigos por persona entrevistada

Todas las entrevistas tuvieron una duración aproximada de 1 hora. Sin embargo, se observó que el rango de citas por persona entrevistada fue muy variable, entre 37 y 105 citas, con un promedio de 65,8 y una mediana de 65,5. También se calculó el porcentaje de todos los códigos (inductivos y deductivos) mencionado por persona entrevistada que en general pero no siempre, muestra correspondencia con el número total de citas: a menor número de citas totales, menos códigos mencionados en esa entrevista (PQ3 y PC2) (Cuadro 5).

Las dos personas con más de 100 citas fueron PA2, que brindó una entrevista muy rica y descriptiva de su experiencia y conocimientos adquiridos durante su padecimiento, y PO3, la principal impulsora de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20. La entrevista a PA2 contiene citas para 15 de los 16 códigos y la de PO3 para los 16.

Las personas con menos citas para los códigos de este estudio fueron PQ3 (37) y PC2 (40). Como se describe más adelante, ambas entrevistas presentan posiciones teóricas similares que definí previamente como “eclécticas” por la mezcla de orientaciones científicas y no científicas (por ejemplo, homeopatía) y fueron las más alejadas del marco conceptual de este proyecto, por lo que solo se lograron clasificar citas para 10 y 9, respectivamente, de los 16 códigos. A diferencia de estas, la entrevista a PA3 también arrojó menos citas, pero por motivos diferentes. Cuando se escucha la grabación, la persona entrevistada mostró incomodidad y enojo durante la entrevista (“*eso ya me lo preguntó*” repetidamente). Sin embargo, si se lograron clasificar fragmentos de la entrevista en 12 de las 16 categorías.

CUADRO 6: Número total de citas por persona, porcentaje de los códigos deductivos y emergentes mencionados por persona entrevistada y promedios por grupo. Personas con experiencia vivida o padecientes (PA), psiquiatría (PQ), políticas públicas (PO) y psicología clínica (PC)

	Número total de citas por entrevista	Número de códigos mencionados por entrevista (%)
PA1	73	13/16 (81)
PA2	101	14/16 (88)
PA3	44	12/16 (75)
Promedio	72,7	81%
PQ1	76	16/16 (100)
PQ2	70	15/16 (94)
PQ3	37	10/16 (60)
Promedio	61,0	85%
PO1	79	14/16 (88)
PO2	51	12/16 (75)
PO3	105	16/16 (100)
Promedio	78,3	88%
PC1	52	13/16 (81)
PC2	40	9/16 (56)
PC3	61	13/16 (81)
Promedio	51,0	73%

Como se observa en el cuadro anterior, los promedios de citas por entrevista a los grupos clínicos (PC y PQ) presentan los promedios menores, pero con gran variación intergrupala. Los promedios de códigos por entrevista por grupo son altos para todos los grupos. En general hay correspondencia entre menor número de citas y menor número de códigos encontrados en esa entrevista, como se mencionó anteriormente.

II. Número de citas por código deductivo

El número de citas por código deductivo, luego de consolidar “políticas públicas” y “prácticas sociales” en “prácticas sociales y comunitarias”, agregar “causalidad

biopsicosocial” y dividir “causalidad biológica” en “causas genéticas” y “otras causas biológicas” fue de 49 a 128, con un promedio de 74 (Cuadro 7). El código con más citas fue “estigmatización” con 128 y el de menor cantidad de citas fue “otras causas biológicas” con 49. “Otras causas biológicas” además de ser el código deductivo con menos citas, también fue el menos mencionado por las personas entrevistadas (10 de 12) y en varios casos la entrevistadora tuvo que dar ejemplos para evocar algunas respuestas.

Los cuatro códigos con citas en todas las 12 entrevistas fueron “causas hereditarias” (95), “causas psicológicas” (49), “prácticas biomédicas” (113) y “prácticas psicológicas” (52), lo que demuestra que la entrevistadora logró evocar las respuestas buscadas para los objetivos iniciales del proyecto.

CUADRO 7: Número de citas por código deductivo y número de las entrevistas en que se clasificaron citas para estos códigos.

Códigos deductivos	Número de citas	Número de entrevistas
Estigmatización	128	11/12
Prácticas biomédicas	113	12/12
Causas hereditarias	95	12/12
Prácticas sociales y comunitarias	66	10/12
Causas psicológicas	65	12/12
Prácticas psicológicas	52	12/12
Modelo biopsicosocial	51	11/12
Causas sociales	51	11/12
Otras causas biológicas	49	10/12

III. Número de citas por código emergente

Durante el primer proceso de codificación, emergieron otras categorías que se pusieron a prueba en una segunda codificación para todas las entrevistas.

Como era de esperar, al no ser temas que se explicitaron en las preguntas orientadoras de la entrevista, se encontraron menos citas con algunos de los 7 códigos emergentes. En resumen, estos códigos tuvieron entre 15 y 70 citas (en contraste con 49 a 128 citas en los códigos deductivos), con un promedio de 38 y menos entrevistas en que se mencionaron (entre 5 y 11 de las 12 entrevistas) (Cuadro 8), siendo el código emergente con más menciones el de “síntomatología y diagnóstico”, seguido por “prácticas biomédicas negativas”, presentes en 11 y 10, respectivamente, de las 12 entrevistas y ocupando el 4 y 5 lugar en número de citas totales de todos los códigos, deductivos y emergentes.

CUADRO 8: Número de citas por código emergente y número de las entrevistas en que se clasificaron citas para estos códigos

Códigos emergentes	Número de citas	Número de entrevistas
Síntomatología y diagnóstico	70	11/12
Prácticas biomédicas negativas	69	10/12
Explicaciones religiosas, mágicas	38	10/12
Culpa	32	9/12
Cada persona es diferente	24	5/12
Resiliencia, factores protectores	22	6/12
Discapacidad	15	6/12

Por número de citas y número de personas entrevistadas que mencionan estos códigos emergentes, se observa que los siguientes códigos resultaron poco informativos: “discapacidad” (15 citas, 6 entrevistados), “cada persona es diferente” (22 citas, 5 entrevistados) y “resiliencia” (22 citas, 6 entrevistados). Estos últimos tres puestos se

repiten con el análisis de frecuencias normalizadas (Ver siguiente apartado: Frecuencia normalizada de citas por código). “Culpa” también fue un código con pocas citas (32) pero fue mencionado por 9 personas entrevistadas y tiene interés para los objetivos de esta investigación por su importante correlación con los códigos “causas hereditarias”, “otras causas biológicas” y “factores psicológicos”, descritos más adelante.

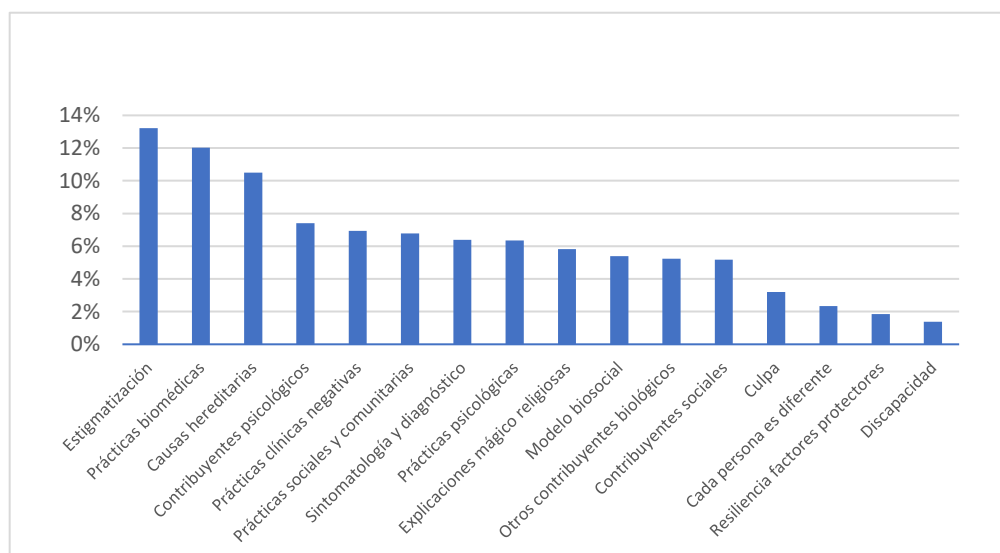
IV. Frecuencia normalizada de citas por código

Para dar igual peso a entrevistas con número variable de citas (Cuadro 6), se utilizó la función de Atlas.ti que hace equivalente la densidad de codificación de los documentos. La función de normalización considera que cada documento o grupo de documentos tiene la misma cantidad de citas totales y así, las frecuencias relativas de códigos de los documentos que no están balanceados se pueden comparar entre sí. Las frecuencias relativas de los códigos normalizados también se pueden sumar para identificar los temas con más citas sin darle más peso a una u otra entrevista o grupo de entrevistas.

En la Figura 3, luego de normalizar el número de citas por entrevista, se sumaron las frecuencias relativas de cada código para las 12 entrevistas. Como se puede observar, se mantiene “estigmatización” en el primer lugar, seguido por “prácticas biomédicas”, “causas hereditarias” y “contribuyentes psicológicos”. Dos códigos emergentes que ocuparon el primer (“síntomatología y diagnóstico”) y segundo lugar (“prácticas biomédicas negativas”) en número de citas de códigos emergentes (Cuadro 6), y cuarto y quinto lugar de todos los códigos utilizados (deductivos y emergentes) antes de la normalización, siguen en los primeros puestos, séptimo y quinto respectivamente. Es de notar que, al normalizar las

frecuencias, se invierte el orden entre estos dos códigos, siendo más frecuente “prácticas biomédicas negativas” en el quinto lugar.

Figura 3: Frecuencias normalizadas para todos los códigos y actores sociales



La sumatoria de las frecuencias normalizadas confirman que los códigos emergentes “discapacidad”, “cada persona es diferente” y “resiliencia”, no fueron temas importantes entre las personas entrevistadas, al menos de la forma en que se preguntaron o agruparon para este análisis. No se descarta que mediante una agrupación diferente sirvan para responder otras preguntas de investigación. Por ejemplo, en este estudio se tomó la decisión de no agrupar factores de riesgo y de protección juntos durante la segunda codificación (por ejemplo, “contribuyentes psicológicos” más “resiliencia”) porque el énfasis está puesto en los factores que contribuyen al riesgo, no a la protección. Las citas clasificadas en “discapacidad” y “cada persona es diferente” también podrían reclasificarse e incluirse en otra categoría, por ejemplo, “sintomatología y diagnóstico” o hacer segundas

o terceras entrevistas a las mismas personas o a grupos específicos, lo que no se descarta para un análisis futuro con otras preguntas de investigación.

V. Comparaciones entre grupos de actores

Al normalizar las frecuencias por grupos de actores, se observaron semejanzas en el orden de los primeros lugares.

En personas con experiencias vividas fueron:

1. Estigmatización
2. Prácticas biomédicas
3. Prácticas sociales y comunitarias
4. Prácticas clínicas negativas
5. Causas hereditarias

Para el grupo de políticas públicas, los primeros 5 lugares son:

1. Prácticas biomédicas
2. Estigmatización
3. Prácticas sociales y comunitarias
4. Causas hereditarias
5. Prácticas clínicas negativas

Para profesionales en psiquiatría:

1. Estigmatización
2. Sintomatología y diagnóstico
3. Causas hereditarias

4. Contribuyentes psicológicos
5. Otros contribuyentes biológicos

Finalmente, para profesionales en psicología clínica:

1. Causas hereditarias
2. Estigmatización
3. Prácticas biomédicas
4. Contribuyentes psicológicos
5. Prácticas psicológicas

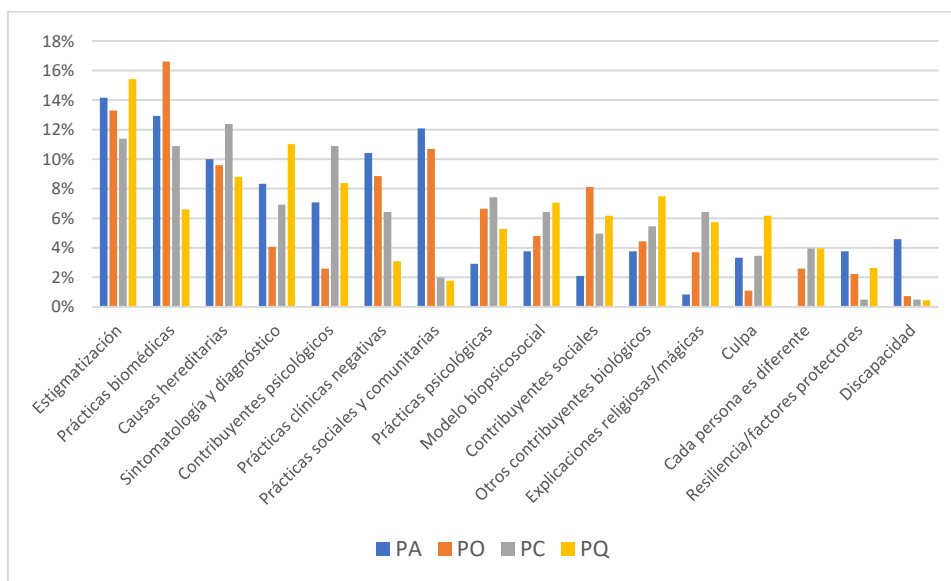
“Estigmatización” ocupó el primero (PQ y PA) o segundo lugar (PC y PO) en todos los grupos.

“Prácticas biomédicas” y “causas hereditarias” se encuentran en los primeros 5 lugares de los 4 grupos, lo que confirma que la entrevistadora logró evocar las respuestas que se buscaban en este proyecto.

“Prácticas clínicas negativas” (4to y 5to lugar), un código emergente y “prácticas sociales y comunitarias” (3er lugar en ambos) aparecen entre los primeros 5 puestos en personas con experiencia vivida y en las que definen políticas públicas, respectivamente, mientras que “contribuyentes psicológicos” solo está presente entre los clínicos (PQ y PC).

Otros códigos presentes en los primeros 5 lugares únicamente en un grupo son “otros contribuyentes biológicos” en profesionales en psiquiatría, posiblemente por ser el único grupo con fuerte formación biológica que les permite separar biología en contribuyentes genéticos y otros factores biológicos y “prácticas psicológicas” en profesionales en psicología, posiblemente también por su formación profesional (Figura 4).

Figura 4: Frecuencias normalizadas de los códigos por grupo de actores



En esta figura también se ilustran otras diferencias entre grupos. Por ejemplo, “explicaciones mágicas/religiosas” y “cada persona es diferente” son muy poco frecuentes o ausentes en las personas con experiencias vividas, a diferencia de los otros grupos; mientras que “discapacidad” es más frecuente en ese grupo que en los otros.

En el cuadro 9 se comparan los porcentajes que cada grupo de actores contribuye a la frecuencia de citas para ese código luego de usar la función de normalización por grupo de entrevistas. En el ejemplo de “discapacidad” mencionado anteriormente, 73% de las citas para ese código provienen de las entrevistas a PA. Por lo anterior, aunque “discapacidad” no aparece entre los primeros lugares por frecuencias normalizadas en ninguno de los grupos, no deja de tener importancia relativa en el grupo de personas con experiencia vivida, lo que merece estudios futuros.

CUADRO 9: Porcentaje relativo que cada código representa por grupo, después de normalizar las frecuencias en las entrevistas por grupo de actores.

Código	PA	PO	PC	PQ
Discapacidad	73%	12%	8%	7%
Prácticas sociales y comunitarias	46%	40%	7%	7%
Resiliencia/factores protectores	41%	24%	5%	29%
Prácticas clínicas negativas	36%	31%	22%	11%
Sintomatología y diagnóstico	27%	13%	23%	36%
Prácticas biomédicas	27%	35%	23%	14%
Estigmatización	26%	24%	21%	28%
Causas hereditarias	25%	24%	30%	22%
Contribuyentes psicológicos	24%	9%	38%	29%
Culpa	24%	8%	25%	44%
Otros contribuyentes biológicos	18%	21%	26%	35%
Modelo biopsicosocial	17%	22%	29%	32%
Prácticas psicológicas	13%	30%	33%	24%
Contribuyentes sociales	10%	38%	23%	29%
Explicaciones religiosas/mágicas	5%	22%	39%	34%
Cada persona es diferente	0%	25%	38%	38%

Cuando se comparan las frecuencias relativas normalizadas de cada código por persona (resultados no mostrados), también se observa una gran variación, incluso dentro del mismo grupo, lo que apoya que la elección de las personas a entrevistar logró el objetivo de obtener un amplio rango de opiniones.

VI. Coocurrencias entre códigos

Las coocurrencias entre códigos, otra función de Atlas.ti, es útil para identificar las relaciones entre categorías. La coocurrencia más frecuente fue entre prácticas biomédicas y prácticas psicológicas. Otra coocurrencia frecuente fue causas biológicas, hereditarias y otras, con prácticas biomédicas y con culpa. Estigmatización, uno de los códigos más

frecuentes para todos los grupos de entrevistados, coocurre con prácticas clínicas negativas, con prácticas sociales y comunitarias y con culpa, pero no con las categorías de creencias causales, que fue la pregunta por la que se incluyó estigmatización en esta investigación.

VII. Creencias causales y genetización

Diez de las doce personas entrevistadas explican la importancia de la participación genética en la causalidad de los trastornos mentales mayores. La narrativa es similar, con referencias a antecedentes familiares, a familias de apellidos que “todos conocen” y al temor de heredarlo a la descendencia.

Algunas citas que ilustran lo anterior en las 3 personas con experiencias vividas son:

- *“(La genética) es la principal del mío que es trastorno bipolar. Fue hereditario de hecho porque mi mamá también la sufrió, entonces sí, un tío de nosotros, un tío de mi mamá, tío abuelo mío, también la sufre. Entonces en el caso de nuestra familia es como hereditario” (PA1).*
- *“Tengo una tía con que padece esquizofrenia y mi persona trastorno bipolar. Entonces eh... sí, a lo que he logrado investigar sí sé que es un factor genético en ambos casos” (PA2).*
- *“Cuando usted aborda una persona bipolar resulta que la mamá es bipolar, el hermano es bipolar y te vas dando cuenta de que aquello no es una cuestión unipersonal, sino que es una cuestión familiar y si le llamamos familiar podríamos decir que también es genético ¿verdad?” (PA3).*

La creencia causal en la genética es tan importante que dos de las personas padecientes, ambas mujeres manifiestan temor de heredarla a su descendencia:

- *“Yo no quiero hijos porque tampoco quiero heredarlo, porque hay dolor y yo dije no quiero heredarlo” (PA1).*
- *“Si a mí me hubiesen dicho que yo la sufría, que yo la podía sufrir y que además se la podía transmitir a mis hijos, yo obviamente hubiese tenido más cuidado a la hora de tener tantos niños” (PA2).*

Por el temor de las personas padecientes de heredar la condición a la descendencia, dos de los psiquiatras recomiendan consejo genético en su consulta, ambas del grupo de PO:

- *“... les hablamos mucho de esa predisposición genética, inclusive si ellos quieren tomar un consejo genético, es decir porque muchas veces la otra parte, la pareja que no tiene un familiar con trastorno bipolar va a decir ‘Ay no, pero es que yo no quiero un loco en la familia’ si le dicen a uno, verdad. Entonces usted puede tomar una consejería genética y ya ellos les explicarán las proporciones para ver si se casan y qué decisiones toman” (PO2).*

A pesar de los fuertes temores que manifestaron las dos mujeres con experiencia vivida de transmitirlo a su descendencia, no es determinante ni determinista. Describen la trasmisión de estas condiciones como una predisposición genética que no se manifiesta si no se acompaña de otros factores biológicos y psicosociales, tanto de riesgo como de protección. Se comprende como un factor más, una predisposición, un potencial, un riesgo, una vulnerabilidad heredada, no como una certeza. La primera padeciente (PA1) dice:

- *“todo tiene que ver, lo psicológico, lo social, lo biológico, todos son factores que influyen”.*

Y más adelante:

- *“es como el coctel necesario para que se presente, debe de ser que tal vez si solo se presenta una, puede ser que no se presente, puede ser que se mantenga toda una vida ahí, como algo que puede ser y no es”.*

La otra padeciente (PA2) afirma:

- *“Si, hay una diversidad de factores. Psicológicos porque sabíamos que había únicamente una figura materna pero muy fuerte. Genéticos porque ni modo, eso era lo que yo traía debajo del brazo entonces y eso me hace diferente. Sociales, una sociedad digamos, que un grupo social ¿en dónde lo pondríamos entonces? Es clase baja, entonces, era más dura”.*

El tercer entrevistado del grupo de padecientes (PA3) también señala la combinación entre el ambiente y la genética:

- *“Una de ellas es la parte genética y otras es la parte socioambiental donde las personas viven, conviven y se desarrollan ¿verdad? Y yo sí creo que el factor ambiental y el factor genético juegan un papel predominante en los diagnósticos de estas enfermedades”.*

Las otras personas entrevistadas tampoco consideran que la genética es determinista, sino un potencial o vulnerabilidad.

- *“Si hay un gen que la persona tiene pues obviamente ahí va a haber un potencial de desarrollo” (PC2).*

- *“No hay un determinismo ni genético ni ambiental ni social, lo que pasa es que encontrar la vía para remediar lo que se torció es lo que es difícil, pero si yo no creyera que hay capacidad de solucionar las cosas, sobre todo a través del vínculo, no haría psicoterapia” (PC3).*

Uno de los psiquiatras, el de mayor edad (PQ1), afirma:

- *“Habiendo dicho que la esquizofrenia es la condición más genética (de los trastornos mentales mayores) y tal vez una situación social no tiene tanto que ver, definitivamente hay situaciones socioculturales, socio familiares que intervienen o interfieren en que esa persona, el solo hecho del estigma de esa enfermedad, eso es una situación social que puede interferir en el acceso (a atención). Son situaciones que agravan”.*

Son descripciones que muestran el nivel de conocimiento sobre la participación genética en la causalidad de estas condiciones, no deterministas porque agregan los otros factores psicosociales. En el caso de las personas padecientes, este saber deja de ser exclusivo de la comunidad de investigadores en genética y profesionales en salud y es explicado con facilidad, al menos por las personas padecientes seleccionadas en este estudio, para construir una narrativa sobre sus propias condiciones (Arribas-Ayllon, 2016; Bartlett, Lewis y Arribas-Ayllon, 2019). Sin embargo, según lo manifestó una de las psicólogas entrevistadas (PC3), esta narrativa por personas con experiencias vividas no es lo usual según ella en su consulta y sugiere que las personas padecientes entrevistadas para esta investigación no son lo típico. Ella afirma que sus pacientes más bien se sorprenden cuando

ella menciona la contribución genética en personas con trastornos de ansiedad y déficit de atención:

- *“La gente, más bien, mis pacientes, se sorprenden si yo les digo que hay un factor hereditario. Todos se sorprenden”* (PC3).

Afirma que las personas que ella atiende más bien piensan que es por modelaje, por aprendizaje:

- (PC3 citando a uno de sus consultantes) *“bueno, yo soy nerviosísimo, pero mi hijo nunca lo ha visto, así no, pero mi mamá, la abuela del chiquito, era terrible, pero ya se murió hace años y el chiquito nunca la vio’. ‘Sí señora, es que no fue que aprendió de modelaje o sea pudo haber heredado una predisposición’ y la gente se sigue sorprendiendo me parece. Más bien que ahora la gente habla mucho de que ‘ay ¿es que será porque yo lo rechace el embarazo?’ y tal, pero bueno ‘Sí señora, el exceso de cortisol y tal pudo haber causado un cierto deterioro sobre todo lóbulo prefrontal’ lo que sea, pero probablemente eso no es, es que usted me dice que su marido es igual y típico...”* (PC3).

Estas citas también ilustran el uso de otras explicaciones biológicas en la causalidad de los trastornos mentales, específicamente durante el neurodesarrollo fetal. De los tres profesionales en psicología clínica, ella (PC3) se situó en el extremo más biológico para explicar las condiciones mentales. Corresponde también a la única de este grupo profesional que ha trabajado en proyectos de investigación para la identificación de variantes genéticas de riesgo en condiciones mentales. También es la única que relató haberse realizado una prueba farmacogenética, ofrecida gratuitamente por la compañía

que las vende y que considera de pueden ser de utilidad para responder cuáles personas tendrán mejor respuesta a los diferentes psicofármacos o mayores efectos secundarios.

Aunque el modelo explicativo causal mayoritario encontrado fue el biomédico con los factores genéticos como contribuyente para estas 10 entrevistas, fue interesante descubrir como incluso en la misma entrevista, como describe Luhrmann (2001), se mezclan conceptos biomédicos con psicodinámicos, como se ilustra en la siguiente cita a uno de los psiquiatras:

- *“Es una combinación de la carga genética que esa persona tiene y quizás la combinación del ambiente en el que se desarrolló la persona y tal vez también de alguna u otra manera sus fuerzas o sus, no quiero sonar demasiado psicoanalista, pero las fortalezas de su ‘yo’, las características de su personalidad, que de alguna u otra manera pueden interferir en como la persona está percibiendo su entorno, cómo percibe su ambiente”* (PQ2)

Dos de las 12 personas entrevistadas, una de psicología (PC1) y la otra de psiquiatría (PQ3), se apartan de esta narrativa; en un caso (PC1) negando que exista una contribución genética, en otro, que describí como ecléctica, con explicaciones y mecanismos de difícil comprensión, que no niegan la carga genética pero que se refiere, aparentemente, a un mayor peso de la violencia y traumas durante la infancia.

La psicóloga (PC1) que se aparta de la posición mayoritaria, de orientación psicoanalista, afirma:

- *“La esquizofrenia a mi criterio es que no es una enfermedad genética. Que puede haber situaciones que la ayudan a aparecer pero que no es una enfermedad cuya causa está en la genética o su explicación en la neurobiología”.*

Y continúa más adelante:

- *“ciertas teorías no solo son reduccionistas, sino que obstruyen, obturan la subjetividad, la singularidad, etiquetan al sujeto, sirven para clasificar y bueno mi posición es desde el psicoanálisis totalmente contraria. Hay una película que te puede mostrar, que he pasado con los estudiantes que muestra los abusos, como decirte, los excesos de la psiquiatrización, de la clasificación, de la patologización que hacen ciertas corrientes llamadas ‘científicas’ en el sujeto, cómo anulan la persona” (PC1).*

Estas afirmaciones se alinean dentro de la corriente crítica de la biomedicina que describe Arribas-Ayllon (2016) y Kleinman (1997) como medicalización o psiquiatrización, que catalogan a la psiquiatría, la genética y la clasificación diagnóstica como prácticas abusivas que reducen la subjetividad y experiencia del padeciente. Dicho lo anterior, PC1 no niega la condición biológica de la persona ni rechaza la necesidad de psicofármacos para algunos trastornos mentales, también sugiriendo que incluso entre las personas con posiciones situadas mayoritariamente en un único marco conceptual, hay una visión de las condiciones y trastornos mentales más matizada y plural.

En la entrevista a PQ3, con orientación que clasifiqué como ecléctica porque fue imposible de clasificar en una orientación teórica, durante la primera parte dice que ha cambiado de opinión, que antes pensaba:

- *“que es un patrón familiar, que hay una injuria estructural del cerebro, que hay cambios bioquímicos, algunos, la mayor parte, no identificados pero hay un funcionamiento cerebral diferente, distinto, igual eso sigue siendo válido, lo único diferente es que el origen es más asociado a estos eventos o situaciones que existen en esa familia, es como lo siento, si, más ahora, la gente que hace todas estas investigaciones, Flechet es el que habla de los ciclos biológicos memorizados” (PQ3).*

Sigue la participante:

- *“En la bipolaridad y en la esquizofrenia hay una memoria transgeneracional”.*

Continúa más adelante con la siguiente explicación sobre memoria transgeneracional:

- *“Podríamos poner la memoria transgeneracional o genética, pero se supone que están aparte de la que se le llama ADN basura o que no se sabe bien. La física cuántica dice una cosa y la genética tradicional otra, pero para mí sí, está ahí, dentro de esa información, están programadas dentro del sistema familiar, en la transgeneracional, en lo que llamamos la psicogenealogía, que es la psicología del árbol genealógico, los secretos familiares, los ciclos biológicos memorizados que hacen que se repitan eventos en el sistema familiar en las generaciones” (PQ3).*

Entonces, aunque se nombra la transmisión a través de las generaciones, el ADN, la biología, lo que se hereda según la cita siguiente son los traumas familiares que se imprimen de alguna forma a la estructura genética:

- *“Si yo viví en mi infancia algún tipo de violencia, por ejemplo, sexual o incesto, es como que mi estructura genética lleva un mensaje de información y alguna manera las dificultades que ya sabemos que las personas... que los niños que han vivido violencia sobre todo este tipo sexual, cuando son adultos tienen más propensión a padecer depresión, de suicidio, de atrás, entonces esa información de alguna manera pasa de generación en generación” (PQ3).*

Lo que la entrevistada afirma, según interpreto de estas citas, es que el ADN sufre modificaciones en su estructura por traumas, hambrunas, violencia, que pueden transmitirse a las siguientes generaciones, lo que se conoce como herencia epigenética transgeneracional, un mecanismo aún en discusión (Horsthemke, 2018).

En todos los cuestionarios cortos hay únicamente dos citas sobre explicaciones causales y genetización: (a) una participante enunció la epigenética como tema prioritario que debe investigarse (psicóloga, del grupo etario 36-60 años, que labora en el Ministerio de Salud) y (b) otra participante solicitó que se discutiera en el Foro si *“¿(la enfermedad mental) es genética o no?”* (miembro de una fundación en salud, del grupo etario de 36-60 años).

En la Política se incluye un eje biológico en los objetivos, de redacción muy confusa, que mezcla una serie de elementos y que al igual que la cita de PQ3 anterior, afirma que las modificaciones epigenéticas son de herencia transgeneracional:

- *“Conocer la carga genética, los elementos orgánicos, los procesos de envejecimiento y la epidemiología de los trastornos mentales, por medio de acciones de investigación y desarrollo tecnológico con diferentes actores sociales de este campo, a fin de poder establecer las relaciones epigenéticas (que son los*

cambios externos de los genes, que son hereditarios y que pueden ser reversibles), sociales y ambientales que sirvan de base en la definición de programas de atención integral a las personas” (p.47).

VIII. Prácticas clínicas de orientación genética y biomédica

En cuanto a las prácticas clínicas que definí como directamente derivadas de la genetización, a saber, consejo genético y pruebas genéticas, dos de los psiquiatras del grupo de PO recomiendan consejo genético en su consulta (PO2 y PO3) para dar información de riesgo basada en los antecedentes familiares. También una de las padecientes (PA2), ya madre, mencionó que la información le hubiera servido para decidir si tenía o no descendencia. Otra de las padecientes (PA1) afirmó que ella no quería heredarlo y por eso decidió no tener hijos, por lo que un buen consejo genético con riesgos reales tal vez le hubiera sido útil.

Otras dos personas entrevistadas, una del grupo de políticas públicas y psiquiatra (PO3) y la otra del grupo de psicología (PC3), mencionan la posible utilidad futura de las pruebas genómicas de riesgo y de las pruebas farmacogenéticas de respuesta a tratamiento y posibles efectos secundarios. Dice una de ellas (PO3):

- *“(el factor genético) es importante porque eso nos va a permitir conocer más sobre la enfermedad, las distribuciones y realmente qué significado pueden tener esos hallazgos genéticos en la población a futuro. Tal vez en este momento usted dice, bueno, y ahora qué hago con eso, dice, las líneas de fármacos a futuro ojalá se puedan pagar en un servicio de salud, pero van definidos a medicina, a*

medicamentos, a medicina personalizada, y para suspender tener qué evidencias”.

La otra referencia es por la psicóloga (PC3) que se realizó la prueba farmacogenética de forma gratuita ante el ofrecimiento de la compañía que las comercializa. No se encontraron menciones sobre pruebas genéticas ni consejo genético en los cuestionarios cortos ni en la política.

Sobre el diagnóstico, la categorización psiquiátrica y el modelo de conocimientos médicos mayormente utilizado, la narración de las manifestaciones clínicas del trastorno bipolar y de la esquizofrenia por las personas entrevistadas corresponde a las descripciones usadas en la clasificación biomédica internacional para ambos trastornos, sin borrar que la cultura y el contexto histórico y familiar también permean la sintomatología y contenido de las alucinaciones y delirios, como publicamos anteriormente (Morales *et al.*, 2012). Una de las personas entrevistadas, el psiquiatra de mayor edad (PQ1), describió las variaciones en las manifestaciones según el momento histórico, el contexto cultural y la historia familiar:

- *“Los cuadros clínicos algunos desaparecen y otros se exageran. De las formas paranoides y esquizoafectiva son más propias de las sociedades tecnológicas, donde por una computadora nos pueden robar información, que es cierto, y entonces un paciente fácilmente va a usar eso que le están robando las ideas por su computadora. Los delirios y las alucinaciones están vinculadas al contexto social. Sí, tienen una naturalidad (naturaleza) muy orgánica. La producción de ellas por trastorno de la dopamina sobre todo, pero sin duda, cuando usted habla con los pacientes y no sólo los medica, sino que habla con ellos, usted puede decir*

¡claro! este delirio tiene que ver con que esta familia fue rica y luego quedó sin dinero. Y eso fue muy humillante para todos los miembros. Entonces usted puede al final decir que por eso es que tiene ese tipo de alucinaciones. Entonces las alucinaciones no están alejadas de la historia familiar vital de la historia del individuo” (PQ1).

Únicamente una de las entrevistadas se opone al uso de estas etiquetas, como las llama ella, o clasificaciones internacionales (PC1). Ella dice:

- *“A veces les tranquiliza sentir que tienen alguna etiqueta, a veces los apacigua porque entonces dejan de buscar causas y ese es uno de los problemas del etiquetamiento, que, al etiquetar, al clasificar a una persona, le estas poniendo un nombre que va a ser así toda la vida y a veces les complica conocer las causas porque solamente conociendo las causas puede, si se trabaja, elaborar y modificar y moverse, rectificar más que modificar, rectificar subjetivamente algo de su historia” (PC1).*

Y en otra sección:

- *“El diagnóstico es un tatuaje para el sujeto, es un sello como lo fue, como lo es, los tatuajes, el número tatuado en el brazo o de los universos concentracionarios, entonces no, para nada coincido con esta línea teórica” (PC1).*

En cuanto a las opciones terapéuticas de las personas con estos trastornos, la opinión sobre la necesidad de usar psicofármacos fue unánime, incluso por la psicóloga que critica el etiquetado (PC1). La justificación para el uso de psicofármacos es biológica en la mayoría de los casos:

- *“Como psiquiatras, creo yo, que un psiquiatra que niegue las ventajas de una medicación, yo creo, que hasta puede ser de mala praxis verdad, porque como vas a pretender atender una situación de funcional cuando lo que tiene es un problema bioquímico que se lo podés regular fácil y rápidamente, y a veces no tan fácilmente porque hay casos refractarios, con una medicación adecuada” (PO3).*

Sigue más adelante:

- *“Aunque sepamos que no hay una causa, un efecto único, verdad, que tenemos esto que es multifactorial, siempre hay una..., si tenés una explicación, podés tener una sanación, un tratamiento... Y siempre es más fácil tratar lo bioquímico, lo biológico, que tratar lo psicosocial verdad” (PO3).*

En este caso, la medicación se propone para corregir la alteración bioquímica, biológica o fisiológica, aunque se insista que no es monocausal.

No fue posible encontrar una correspondencia entre causalidad y tipo de tratamiento elegido, que fue una de las preguntas iniciales de esta investigación, posiblemente porque ninguno defiende las explicaciones simplistas y monocausales. Se planteó esta hipótesis porque existe la creencia, confirmada por la siguiente cita, que las personas buscan el tratamiento que corresponde a su modelo explicativo:

- *“Tiene que ver con esto de la discriminación, de la no discriminación, con los tipos de tratamientos que buscan, si yo creo que esto es una cuestión espiritual, una posesión demoniaca, busco a un cura que me haga un exorcismo, si creo que es porque la microbiota me está afectando entonces cambio la forma de comer, si*

creo que son los genes me siento totalmente sin posibilidad de cambiarlo y eso me puede deprimir o me puede liberar porque no es culpa mía, si creo que la causa es que mi mamá me rechazó puedo llorarlo, gritarlo, buscar psicoterapia para trabajarlo, o sea depende totalmente, si lo que creo es que es un desequilibrio de energía voy y me pongo cristales de diferentes cosas, homeopatía, flores de Bach, el zacate de Britney Spears como dice el Doctor Herrera, según lo que uno piense que es la causa, así buscara el remedio” (PC3).

Únicamente en uno de los padecientes (PA3), se encuentra una argumentación de relación directa entre causa y tratamiento:

- *“Si a mí me duele la cabeza y me tomo una pastilla para que se me quite el dolor de cabeza y no se me quita el dolor de cabeza con la pastilla que me tomé, pues entonces yo tendré que buscar cuál es la causa de que a mí me duela la cabeza y que el medicamento no me lo alivie” (PA3).*

La medicación se justifica en algunos casos para reducir la sintomatología y facilitar la psicoterapia (PC3). Otro argumento que se repite para justificar la farmacoterapia es por ser una alternativa más inmediata y fácil en el sistema público de seguridad social, como también mencionó PO3 anteriormente, debido a la limitación de recursos profesionales en psiquiatría y psicología clínica en citas, duración de las citas y regularidad de las citas (PQ2, PO1). Estas quejas sobre una atención muy biológica, con poco acceso a otros especialistas no médicos, con citas a muy largo plazo y de muy corta duración, se repiten en los cuestionarios cortos y se plantearon desde el primer Foro.

En las entrevistas, los cuestionarios y el documento de la política, hay claridad que la atención ideal para las personas con trastornos mentales mayores es una combinación entre psicofármacos y psicoterapia, pero que las limitaciones en recursos hacen difícil su implementación, como ilustra meridianamente el siguiente párrafo de la Política:

- *“Los servicios de Salud Mental que funcionan bien tratan igualmente de proporcionar a las personas usuarias, tanto medicamentos como atención psicosocial. Sin embargo, en los países de menores ingresos la escasez de recursos y competencia a menudo lleva a que las personas sean tratadas únicamente con medicamentos. La falta de atención psicosocial disminuye la eficacia del tratamiento.” (p.37).*

IX. Culpa, estigma y genetización

“Culpa” fue un código emergente con 32 citas. Aunque fue de los códigos con menos citas, es llamativo que a pesar de no ser un término incluido en la guía de la entrevista, 9 de las 12 entrevistas contenían citas bajo este código. También se encontró una alta correlación de “culpa” con “causas hereditarias” y “otras causas biológicas” que merecían una exploración adicional. Según nuestra experiencia anecdótica en las visitas a las familias que participaron en nuestros proyectos de investigación, las explicaciones genéticas, químicas o biológicas, reducen la percepción de culpa o responsabilidad por el trastorno para las personas padecientes y la familia, especialmente las madres. Lo mismo se encontró en la mayoría de las entrevistas en que se encontraron citas para “culpa” (7 de las 9). No es

porque la mamá le pegó o cómo lo educó, dice uno de los psiquiatras entrevistados (PQ2).

Citas que ilustran la liberación de culpa para la persona y su familia son:

- *“Si vos tenés un origen biológico, genético y o químico, le quitas la culpa a la mamá (un desbalance químico, menciona en otra sección), quitas la culpa a la familia, no es una maldición de Dios, no es por un pecado porque se acostaron antes de casarse o porque es hijo del vecino” (PO1).*
- *“...saber que hay un desbalance químico puede ayudar a que la persona crea que no está poseída, que no es una obra de Dios, un castigo de Dios, y que no es como culpa de ella, que no se sienta culpable porque tienen esto. No es cuestión de voluntad, no es que no ponen de su parte” (PQ1).*
- *“...los bipolares, todo el mundo decía ‘ah entonces esto no es culpa mía, es porque lo heredé’ entonces lo veían como algo que era 100% genético y entonces les parecía un alivio decir ‘yo soy así porque es de familia’” (PC3)*
- *“Y (la doctora) me dijo, es que vos no tenés la culpa, simple y sencillamente estaba el número y vos lo agarraste y te lo metiste debajo del brazo” (PA2).*
- *“yo pienso que bueno, a nivel social, familiar y a veces de uno mismo, entender de que es un factor genético es importante porque entonces también hay una, como le llamaríamos, una liberación de culpa podría decirse” (PA2).*

Las explicaciones biológicas también legitiman el trastorno como una entidad “real” “como la gripe”. No es vagabundería, falta de voluntad, castigos divinos o resultado de conductas reprochables según la moral imperante:

- *“...alguno llega diciendo ‘es que es falta voluntad, no tengo motivación’, ‘si es un vagabundo, una vagabunda, pasa metido en el cuarto y de todo llora y no se le puede llamar la atención’. Siempre hay una desvalorización y descalificación de los síntomas de los trastornos mentales. Y ante eso, la persona que los tiene se siente muy mal, se deprime más, es como esa parte de la incomprensión, la gente que no sabe ‘qué es lo que me pasa a mí’ Entonces yo le digo ‘la depresión suya se da por una reacción química a nivel del cerebro que no produce una sustancia que se llama neurotransmisores y que esos hay uno que no se están produciendo bien y tu tu tu tu’. Te sirve para suplir un lenguaje accesible, para que lo comprendan...” (PO1).*
- *“... la gente podría pensar que es falta de voluntad, mucha gente dice si, por ejemplo, mi caso personal, alguno de mi familia inicialmente decía ‘pero es cuestión de que usted se decida, usted deja la pastilla y listo, usted no tiene que depender de nada’. Y eso pasa, a cualquiera le da, como la gripe a cualquiera le da, entonces ahí es donde también se refleja en la sociedad ‘vos tenés la culpa porque sos débil’. Sí, como esa perspectiva de que la causa es cierta debilidad, cierto fallo y que si usted quisiera saldría. Es como si yo no tengo voluntad, no tengo ese coraje para salir a adelante” (PA3).*

Estas explicaciones biológicas también sirven para explicar o justificar la falta de control sobre la sintomatología del trastorno ante la familia y los compañeros de trabajo dice una de las padecientes en varias secciones de la entrevista (PA2):

- *“(la explicación genética) yo considero (exhala) que a nivel personal ayuda mucho, porque te alivia de que, o sea, esos altibajos a veces no los logras controlar, que, no, no, no, aunque te esfuerces. También tu familia llega a un momento en donde dice, si es cierto, no es culpa de ella” (PA2).*
- *“Entonces en tu trabajo, entonces logras encontrar una red de apoyo en donde dicen ‘mirá, XXXX anda eufórica, hay que tratar de apoyarla para que no se nos vaya a (risa ahogada) salir de control’ o ‘anda totalmente caída, se le van a olvidar todas las cosas’. Entonces eso ayuda, por eso conocer y entender que es un factor genético a nivel familiar, social y personal te ayuda montones” (PA2).*

En otro relato, en este caso descrito por una de las psicólogas entrevistadas (PC3), el desbalance químico es usado como sustituto del diagnóstico, para quitarse la etiqueta de un trastorno mental, tal vez por ser menos estigmatizante:

- *“Antes la gente decía ‘estoy medicada por una depresión...no es que tenga una depresión, es que tengo un desbalance químico’ pero no es depresión porque depresión lo asociaban con ese estado de una persona que simplemente se deja o que no logra superar las cosas, entonces eso si me acuerdo, que en algún momento la gente empezó a decir ‘si yo estoy medicada, es que me descubrieron que tengo un desbalance químico’ y no sé cuánto y lo decían con una tranquilidad enorme” (PC3).*

Las citas anteriores ilustran como las explicaciones genéticas y biológicas han contribuido a reducir la percepción de culpa o responsabilidad por el trastorno para las personas con experiencias vividas y sus familias y a validar, justificar o explicar a otras personas que las

alteraciones en el comportamiento que sufren durante una crisis son parte de su trastorno, que es una entidad real y que no los pueden controlar.

Hay 2 personas entrevistadas, ambas del grupo de psicología, que se apartan de la posición mayoritaria. En el primer caso, ella considera que las explicaciones genéticas o biológicas son negativas para la persona padeciente porque les imposibilita cambiarlo y más bien puede aumentar la culpa en los familiares:

- *“Si creo que son los genes, me siento totalmente sin posibilidad de cambiarlo y eso me puede deprimir o me puede liberar porque no es culpa mía” (PC2).*
- *“La parte de las culpas... y eso si lo he visto, por ejemplo, eso sí lo veía, en las mamás, sobre todo, o sea sintiendo una culpa horrible de haberles heredado a sus hijos un factor genético de depresión o bipolaridad” (PC2).*

En el otro caso (PC1), la oposición es hacia legitimar o validar estas condiciones bajo el etiquetado biomédico porque los determina, los estigmatiza y también les impide trabajar las causas de sus malestares. Es el diagnóstico lo que es violento, la marca, la segregación:

- *“A veces les tranquiliza sentir que tienen alguna etiqueta, a veces los apacigua porque entonces dejan de buscar causas y ese es uno de los problemas del etiquetamiento, que al etiquetar, al clasificar a una persona le estas poniendo un nombre que va a ser así toda la vida y a veces les complica conocer las causas porque solamente conociendo las causas puede si se trabaja, elaborar y modificar y moverse, rectificar más que modificar, rectificar subjetivamente algo de su historia” (PC1).*

- *“El diagnóstico es un tatuaje para el sujeto, es un sello como lo fue, como lo es, los tatuajes, el número tatuado en el brazo o de los universos concentracionarios entonces no para nada coincido con esta línea teórica” (PC1).*
- *“Sabés que algo que contribuye profundamente a la segregación es la etiqueta. Esa segregación es tan presente en la etiqueta, esa segregación exagera, esa segregación y el etiquetamiento exageran la segregación y legitima” (PC1).*

Para ampliar sobre la relación entre estigma y diferentes explicaciones causales, también se les preguntó a las personas entrevistadas sobre qué creen que piensa la sociedad de las personas con trastornos mentales. Se encontraron opiniones muy diversas, algunas más benevolentes, relacionadas o no con las explicaciones genéticas y otras más hostiles. Entre los prejuicios más benevolentes:

- *“La población en general puede pensar positivamente o pensar negativamente, muy prejuiciada o no tanto de las causas. Algunos saben algo, difícilmente sepan que la serotonina..., es un público más sofisticado. Pero sí (de) genética, dicen que en la familia hay muchas depresiones ‘esos tienen de todo, uno se deprime y otro le agarra un ataque de ansiedad’... entonces entienden que es una genética y bueno, entonces dicen ‘pobre gente’” (PQ1).*
- *“Hay una doble mirada con respecto a esta población o a ciertas personas cuando padecen enfermedades. Por un lado hay una segregación, hay una exclusión. Por otro lado, hay una victimización, se las victimiza, ‘pobrecitas’, lo cual son dos miradas que confluyen al final de cuentas en una misma, que es la*

segregación que no puede incorporarse ese sujeto porque tiene, dado que tiene, algún padecimiento” (PC1).

También persisten opiniones en que las personas con trastornos mentales no tienen capacidad o juicio, incluso entre el personal médico, ni tampoco tienen porque tener derechos:

- *“Todavía tenemos médicos de la vieja guardia, psiquiatras, que hablan de que un esquizofrénico no tiene capacidad, no tiene juicio, que no tiene capacidad de decidir adecuadamente, aunque esté tomando tratamiento, pero es esquizofrénico y si es esquizofrénico no puede decidir. Y hoy en día hablamos de que una persona puede ser esquizofrénica que, si en ese momento su psicosis no está interfiriendo con la toma de decisiones, la persona tiene capacidad para tomar decisiones” (PQ2).*
- *“(Según otros) si esos pacientes no tienen por qué tener derechos” (PQ1).*

Entre las opiniones más hostiles, se observa cómo se culpabiliza a las personas por su condición, porque cometieron alguna indiscreción sexual, por castigo divino, por maldad:

- *“(Otros dicen esa) gentuza es enferma¹¹, ya usted dice, ahí hay un estigma a la enfermedad mental, porque la enfermedad mental, esa es la pregunta más interesante, porque de alguna manera no sé por qué, la gente asume que el enfermo mental tiene culpa de su enfermedad” (PQ1).*

¹¹ En este caso es claro que “enferma” es utilizado de forma peyorativa y no en el sentido clínico.

- *“(Gente) que no cree en Dios, gente mala, que hay algo malo con ellos, casi como diabólico. Yo creo que hay gente que cree o que tal vez hicieron algo muy malo por lo cual están enfermos, usaron drogas o mezclaron drogas o se metieron en cosas raras con rituales, tal vez, o si son bipolares que han cometido muchas indiscreciones sexuales. Se les pone como que son pervertidos, verdad, que son raros porque tienen esa sexualidad exagerada, que son malos, que de alguna manera son malos como si el diablo se les hubiera metido, personas a las que se les metió el diablo pero que ellas hicieron algo para que se les metiera” (PQ1).*

Junto a los prejuicios sociales más hostiles, hay una franca intención de separar, de encerrar, de mantener asilados:

- *“Las personas que muestran la enfermedad mental son castigadas por mostrarla, por eso antes, más atrás, los metían en cárceles con cadenas, encadenados. Y decían que tenían espíritus malignos. La enfermedad mental se asocia con poseído por el demonio, poseído por el mal, dementes” (PQ1).*
- *“Si esos pacientes no se curan, son un problema, esos pacientes mejor habría que meterlos allá, en un rincón como en Pavas, que los metan en un rincón de San José a pesar de la información, ellos (la población) siguen pensando así” (PQ1).*
- *“si no los veo no existen, existen pero que no tengan que ver conmigo, forman parte de un universo concentracionario, nada más concentracionario que el psiquiátrico ahí está” (PC1).*

- *“Allá encerrados, solamente llegar a Pavas tenés que atravesar esa callecita angosta, la ciudadela, toda ese atravesar y llegar, luego los controles para llegar” (PC1).*

Es evidente que el estigma es una de las mayores preocupaciones para las personas padecientes, igual que para las personas que trabajan con personas padecientes. Es el tema con más citas en las entrevistas y “estigma” y sus derivados (estigmatización, estigmatizando) son las palabras más frecuentes en la muestra total de cuestionarios cortos. Algunas citas que ilustran las preocupaciones encontradas en los cuestionarios cortos sobre estigmatización para la submuestra son:

- *“Optimizar el acceso, en primer lugar por estigmatización social que dificulta al paciente acercarse a este servicio de salud, y en segundo lugar, en términos de infraestructura física y humana del sistema de seguridad social en salud mental” (médica general).*
- *“Romper con el estigma social que tiene las empresas y hasta la mismos empleados... Las personas con enfermedades mentales pueden desempeñarse como profesionales, es decir en actividades que involucran esfuerzo mental y estrés, además que los empleadores deben dejar el estigma que las personas con discapacidad no pueden ser buenos empleados o desempeñarse de la misma manera que una persona que no tenga un padecimiento mental” (miembro de una ONG).*

En este tema, la Política menciona la importancia de impedir el estigma y la discriminación en el Capítulo de Características de la Política:

- *“Esta Política responde a la necesidad de promover la Salud Mental a lo largo del ciclo de vida de las personas como parte del derecho humano a la salud. Asimismo, aspira a impedir el estigma que pesa sobre los trastornos mentales y la discriminación de las personas con trastornos mentales y sus familias.”*

Sin embargo, no hay correspondencia en las acciones, lineamientos o estrategias en la Política, aunque evidentemente es el tema prioritario para la población padeciente. La falta de acciones sobre el principal problema es parte de la violencia, invisibilización y desatención que sufre esta población.

X. Sufrimiento social

Después de varias lecturas de las entrevistas, los cuestionarios y el documento de la Política, empezaron a ser evidentes las denuncias hacia las mismas instituciones de salud y el abandono de una política social. Hay quejas sobre el largo camino para recibir una cita con un especialista, los cortos tiempos de consulta, el poco seguimiento y los medicamentos utilizados, que contrastan con la atención que reciben las personas en la práctica privada y por muchos de los mismos profesionales. También se encuentran referencias a la poca importancia que el sistema público da a la salud mental, por ejemplo:

- *“El abordaje de las enfermedades mentales es una cuestión estigmatizada, es una cuestión olvidada, es una cuestión no asumida por quién nos presta servicios de asistencia que es la Caja Costarricense del Seguro Social” (PA3).*

Aún más preocupantes fueron las denuncias sobre las prácticas violentas, violatorias de los derechos de las personas, de su autonomía y su derecho a la autodeterminación, que estuvieron invisibles para la IP durante las primeras lecturas de las entrevistas.

Mediante la lectura y relectura, se extrajeron una serie de denuncias, que, a falta de un mejor nombre, se codificaron bajo la categoría de “prácticas biomédicas negativas”, tanto de los participantes al II Foro como de las personas entrevistadas.

Esta sección se titula sufrimiento social, con base en la teoría social bajo el mismo nombre, porque permite enmarcar esta serie de denuncias y hallazgos que no son clasificables en la genetización ilustrada. Como se mencionó en la introducción, la teoría del sufrimiento social analiza cómo las mismas instituciones y burocracias institucionales desarrolladas para aliviar el sufrimiento a veces lo causan o empeoran; también cómo las fuerzas socioeconómicas y políticas, incluyendo las instituciones, pueden causar o empeorar la evolución de los padecimientos (Kleinman, 2010). A continuación se ilustran estos hallazgos en el siguiente orden: (a) las denuncias sobre los pobres servicios de atención clínica en el sistema de seguridad social, (b) el maltrato y violencia que reciben las personas con trastornos mentales, especialmente en los servicios de internamiento, por las mismas instituciones a cargo de su cuidado y (c) la participación de los determinantes sociales en enfermedad y la ausencia de acciones en la Política.

Denuncias sobre los servicios de atención públicos

Sobre los servicios de atención ambulatoria, aunque la Política Nacional de Salud Mental 2012-21 enuncia como principio la atención psicosocial (*“Los servicios de Salud Mental que funcionan bien tratan igualmente de proporcionar a las personas usuarias, tanto*

medicamentos como atención psicosocial” (p.37)), las personas entrevistadas y participantes al II Foro se quejan del poco acceso a especialistas en psiquiatría, psicología y otras áreas de apoyo como terapia física, nutrición y trabajo social. Sus descripciones de la atención ambulatoria incluyen que es médico-centrista y reduccionista, con solo psicofármacos y de mala calidad, con sobremedicación que empeora la discapacidad psicosocial en el espacio laboral y familiar, con citas de muy corta duración y a muy largo plazo, que se repiten desde primer foro (Contreras y Raventós, 2013), anterior a la elaboración de la Política, y se ilustra con la siguiente cita de un participante del II Foro:

- *“El difícil y tortuoso camino para ser referido al especialista por pobre formación del nivel primario”*

También se denuncia no haber cerrado los centros asilares y hospitales dedicados a los trastornos mentales en violación a la Declaración de Caracas (1990), lo que contribuye a la marca o estigma de la enfermedad mental según la misma Declaración.

Las principales quejas sobre los servicios de salud mental en la CCSS por los participantes al II Foro se resumen en los siguientes enunciados:

1. Pobre formación en salud mental a nivel primario.
2. Atención muy bióloga y reduccionista.
3. Malos medicamentos.
4. Diagnósticos tardíos.
5. Citas muy cortas y a muy largo plazo.
6. Poco seguimiento.
7. Dificultad en ser referido al especialista.

8. Poco acceso a otras alternativas terapéuticas que incorporen el contexto en el que vive la persona, con psicología, enfermería, terapia física, nutrición, trabajo social.
9. Sigue sin respetarse Declaración de Caracas para que la atención sea en hospitales generales y no HNP.

En las entrevistas, tanto a padecientes como a clínicos, se repiten las mismas limitaciones de la atención ambulatoria de la CCSS, en comparación a la atención que reciben a nivel privado, aunque sea dada por los mismos profesionales. Sobre la consulta externa en la CCSS, dice una de las personas con experiencia vivida (PA3):

- *“Estamos muy atrás. Siento que estamos todavía en números negativos porque vas a la clínica a que te atienda el psiquiatra y lo que te da es 20 minutos cada 6 meses. Eso no es para pacientes psiquiátricos. No es que te reciban con una taza de café y un queque de chocolate, que te sientes una hora o dos horas, pero si necesitan más tiempo, no 20 minutos y que el doctor te pregunta nada más como que ‘¿cómo has estado?’ ‘excelente’, ‘esta (es) la receta’, ‘te veo dentro de 6 meses’” (PA3).*

Y más adelante:

- *“Bueno, si estuviéramos hablando de mi otro hermano que trabaja en el MEP¹² como chofer, él no podría pagarlo, y los dos trabajamos para el estado. Yo gano creo que es cinco o seis veces más que él. Él no podría pagar. Entonces qué opción le queda: la Caja¹³ y lo que le den” (PA3).*

Dice en otra sección:

¹² Ministerio de Educación Pública

¹³ Caja Costarricense del Seguro Social

- *“Le dije ‘doctor no voy a poder seguir yendo’ y me dijo ‘¿Qué pasó?’, ‘es que no me dieron recargo y la plata no me alcanza’” (PA3).*

Hacia el final de la entrevista:

- *“la opción que es la que te da el país, el estado, no es la mejor” (PA3).*

Esa misma posición es compartida por los psiquiatras entrevistados, tanto los clínicos como los del grupo de políticas públicas:

- *“¿Cómo es posible que tengan 15 minutos para ver la gente de la Caja? Lo mismo es cuando uno va. Es así, estricto, los médicos (generales) de la Caja tienen 12 (minutos) ¿Cómo puede haber una buena comunicación con 12 minutos? Además que llenan un montón de documentos” (PQ3).*
- *“El problema es que siempre ha sido mal manejado y en consulta de 10 minutos generalmente no se le explica al paciente qué es lo que tiene. ‘Tómese esto y nos vemos dentro de 6 meses’. Eso no es calidad de atención.” Y más adelante: “Lo que interesa es productividad. ¿Qué es más fácil? ¿Sacar 6 pacientes o sacar dos o tres pacientes? y todo se mide por productividad, y si, sacamos 6 pacientes pero pueden recaer” (PO1).*
- *“El psicólogo tiene una hora para el nuevo y media hora para subsecuentes. (Nosotros) teníamos media hora para nuevo y 15 para subsecuente. Y más un psiquiatra que no sepa mucho de la compu, entonces tiene que hacer malabares”.*
En otra sección: *“Es muy diferente a nivel privado verdad... Ahora como estamos con el EDUS, que es el expediente electrónico, entonces casi no ves al paciente en la cara, lo cual muchos pacientes se me han enojado ‘porque me hiciste... no es posible que*

yo con mis penas y usted ni me vuelve a ver'. Entonces yo lo que hago es 'mirá, dame un chancecito, vamos a hacer mi trabajo con la Caja y después finiquitamos'. Pero aprendí que eso no les gusta. Entonces tuve que cambiar. Ah ok, lo escuchó, lo veo, pero yo voy, ok, este, porque si no el otro me toca la puerta, el que sigue, y si viene a amenazar, a veces toca llamar a seguridad (PO2)

- *"Yo vengo aquí al psiquiatra, pueden ser de 50 a 60 mil colones. Y si el psiquiatra me dice que te quiere ir a ver a un psicólogo, pueden ser 40000 colones de consulta, y además te dice que te va a dar un tratamiento y esas son ya más de 100.000 colones". En otra sección: "Le doy la consulta y no va a poder comprar nada porque lo voy a recetar. Además que el tratamiento es largo. Entonces qué hacer, 'te voy a referir allá' o 'te voy a dar estos muestras que me regalaron para empezar y por lo menos cumplen para un mes y una referencia para que le den'. Pero entonces 'no tengo seguro, no tengo trabajo'. La refiero a la Caja pero si no tiene trabajo entonces uno dice 'bueno vaya a trabajo social'. Pero trabajo social te dan como tratamiento como por un mes" (PO3).*

Con respecto a los medicamentos, su calidad, precio y efectos secundarios:

- *"Bueno, yo creo que nosotros como país estamos debiendo ehh en la parte farmacológica, nosotros mientras los otros países tienen medicamentos de última generación en el tema de salud mental, la CCSS sólo se abre a otras opciones terapéuticas farmacológicas cuando el paciente demuestra mediante un recurso de amparo que la lista de medicamentos que tiene la CCSS no le funciona y que le funciona aquél que la CCSS no le da" (PA3).*

- *“Ahorita yo me estoy medicando y si me voy a emergencias lo que me dan es más medicamento y más medicamento, pero yo me estoy cayendo del sueño, durante el día, no puedo llevar una vida normal, funcional por estar tomando tanto medicamento” (PA2).*
- *“El psiquiatra lo que hizo fue nada más decirme que tenía que tomar cierta cantidad sin necesariamente haberme hecho exámenes para ver cuánto necesitaba, simplemente como estaba empezando el tratamiento, como que uno a ver que aguanta, como evoluciona, no toma en cuenta... qué sé yo, si me hizo una entrevista para poder diagnosticarme, si me mandó a hacer pruebas psicológicas, pero eso no lo tomó en cuenta.... De hecho, yo le decía que con el medicamento me sentía peor, porque si se siente uno peor al principio y ella me decía que diay, que lo tenía que seguir tomando.... No es como digamos, porque tenés familia te bajan un poco la dosis, que es por lo que te pasó, que estabas en ese momento, te dejaron con cierta dosis, no es que van a tomar en cuenta que tenés familia, que trabajar, después si me la intentaron bajar pero más bien el estrés del trabajo como que me causó como más ansiedad, más desconcentración, entonces tuvieron que volvérmelo a subir, entonces digamos solo después fue que tomaron en cuenta la parte familiar, por ejemplo, que el medicamento me hace tener mucho sueño entonces caigo occisa, no sé qué pasa en la casa”(PA2).*
- *“Es una locura como en este país no se regula el precio de los medicamentos y están a la libre” (PO1).*

- *“En la Caja se compran por precio, no por calidad, entonces por eso es que uno de los cuestionamientos que se hace.” (PO1).*
- *“La Caja no tiene todos los medicamentos y no tiene una hora por paciente, no, 15 minutos... Si teníamos mucha presión de las compañías farmacéuticas... Lo único que les interesa es vender el fármaco” (PO2).*
- *“Los medicamentos para las personas con enfermedad mental son muy caros.... Que no sea una medicación que lo tenga tonto o tonta, que no pueda, que sea como un zombie.” (PO3).*

Otras frases tomadas de los participantes al II Foro sobre la medicación fueron: *precios muy elevados de los medicamentos* (miembro de una ONG), *usar como principal (y única) solución la prescripción de medicamentos* (psicóloga clínica), *consumo de medicamentos innecesario* (trabajadora social), *disminuir consumo de medicamentos* (psicóloga clínica), *hacer más estudios correlaciones sobre los efectos a largo plazo de los medicamentos antipsicóticos en la salud de la persona y en las diferentes etapas de la vida* (miembro de una ONG).

Maltrato y violencia

Los fragmentos que fueron más invisibles para la IP durante las primeras lecturas de las entrevistas son las denuncias sobre el maltrato y violencia que sufren las personas con trastornos mentales por las mismas instituciones a cargo de su cuidado. Una vez identificadas, fueron también las más inquietantes emocionalmente al evocar recuerdos personales. Algunas de las citas de una de las personas con experiencia vivida (PA2) ilustran el sufrimiento causado:

- *“... sinceramente haber estado internada en el psiquiátrico fue muy, como te puedo decir, como muy traumático... Si recuerdo estar todo el tiempo amarrada, recuerdo que llegaba una gente a verme, los doctores llegaban a verme como una vez al día, ni podía escuchar lo que decían porque estaba tan medicada que ni podía escucharlos, esa parte tampoco la tomaron en cuenta para el tratamiento ... Yo jamás me imaginé, sinceramente, que dentro de todo lo que me habían explicado, que iba a terminar así tan mal, internada, sin saber quién era, sin saber cuántos días pasaban, toda drogada... De los clínicos hay gente que no maneja mucho el concepto de una persona que sufre de esquizofrenia o como se llama... este... bipolaridad. Porque de hecho lo vi el año pasado cuando me internaron. Tuve la posibilidad de ver a una persona que estaba sufriendo de un ataque de esquizofrenia. Andaba con mucha ansiedad, se levantaba de la silla de ruedas y todo. Ellos como que no se informaron que la persona sufría y ella quería que la atendieran y lo que hicieron fue como que la amarraron en la silla, en la silla de ruedas de una vez y le dijeron ‘calmase porque si no la vamos a inyectar’ como que hay que calmarla con medicamento en lugar de tratar de hablar con la persona. O sea, no se puede hablar con una persona así, ya está mal, la vamos a inyectar de una vez, que lo que le ponen generalmente a uno es diazepam para tranquilizarlo pero a veces cuando está así, el diazepam no le hace nada y yo lo sé porque el año pasado me pusieron un montón de diazepam y no me tranquilizó. Hasta como... me tranquilizaba como una hora y ya después estaba otra vez igual, no era que estaba tan agresiva pero si me molestaba que*

me tuvieran amarrada. Por ejemplo, más bien tiende a uno a molestarlo que lo agarren, que lo detengan. Deberían dejarlo a uno. Si lo hicieron después en el psiquiátrico, que lo pusieron a uno en un cuartito, pero también uno se siente como atrapado” (PA2).

También dos de los psiquiatras narran sobre prácticas violentas, en estos casos como algo que ocurría en el pasado:

- *“Por eso antes, más atrás, los metían en cárceles con cadenas, encadenados y decían que tenían espíritus malignos. La enfermedad mental se asocia con poseído por el demonio, poseído por el mal, dementes, las palabras son horribles... (Decían antes) ‘Sí, esos pacientes no se curan, son un problema, esos pacientes mejor habría que meterlos allá, en un rincón como en Pavas’... Que los pacientes no tienen por qué tener derechos” (PQ1).*
- *“Lea sobre esa historia desde el hospital y cómo eran los tratamientos. ¿Qué se hacía? ¿Cómo se amarran a los pacientes en los patios? ¿Cómo se les hacía shock insulínicos para sacarlos de las situaciones psicóticas? Si era muy violento, se les hacían abscesos de retención, entonces le inyectaban agua...” (PO3).*

Sobre el Hospital Psiquiátrico y los ateneos clínicos dice PC1:

- *“Hay algo muy complicado que utilizan los psiquiatras y muchos psicólogos clínicos que son los ateneos clínicos, en donde se pone al paciente y se hace de esos pacientes como un circo romano, donde todos están preguntándole, todos están interpretando, todos están señalando al enjaulado, todos están señalando a la persona ‘en la jaula’... (En el Hospital Psiquiátrico) ves deambulando la*

angustia, soledad, tristeza, locura, ver a un paciente masturbándose enfrente, ves a un paciente pidiéndote algo, enfrente ves a un paciente quitándose la ropa (PC1).

Fuerzas socioeconómicas y políticas en la causalidad y progresión

Finalmente, con respecto a los determinantes sociales en la causalidad, fueron menos mencionados por las personas entrevistadas (51 citas en 10 de las 12 entrevistas) que los factores genéticos (95 en las 12 entrevistas) o psicológicos (65 en las 12 entrevistas). Los grupos que más los mencionaron fueron PQ (14) y PO (22) en comparación con PA (5) y PC (8). Los factores nombrados fueron pobreza, exclusión, migración forzada, desempleo, estrés, consumo de drogas, ambientes violentos y estigmatización. Los incluyeron tanto en la causalidad como en la contribución a una peor evolución y pobre pronóstico del trastorno como ilustran la siguiente citas:

- *“...encontrás carencias, pobreza, violencia, más violencia, más violencia. El contexto de pobreza es un contexto generador de cualquier cantidad de enfermedades tanto físicas como mentales”* (PO3).
- *“yo no le puedo jamás decir que una persona, que una persona porque tiene carencia y pobreza lo va a hacer esquizofrénico. Puede ser que lo vaya a hacer adicto, que lo tienda al alcoholismo, que lo tienda al uso de drogas como una forma de evasión. Este puede ser que tenga un trasfondo y que esas condiciones sociales sean un disparador, un disparador para desarrollarlo o para expresar la enfermedad, o un disparador para que esa enfermedad tenga una mal mal curso”* (PO3).

En esa misma línea, la Política Nacional de Salud Mental dice en su introducción:

- *“Las condiciones de vida de las personas, tales como la pobreza, la transición demográfica, los conflictos y la violencia social, las emergencias y desastres naturales, impactan directamente sobre su Salud Mental, acrecienta la demanda y el costo de los servicios de Salud Mental, lo que a su vez tiene consecuencias sobre el desarrollo y la economía de los países” (p.15).*

Aunque sí hay claridad sobre la participación de los determinantes sociales de la salud y la salud mental, tanto en las entrevistas como en los participantes al II Foro, hay muy pocas referencias explícitas a acciones o políticas que busquen mejorar las condiciones de vida y el acceso a servicios sociales de los grupos en mayor riesgo psicosocial. Una de las excepciones es expresada por la misma psiquiatra de la cita anterior (PO3):

- *“Si usted tiene una mujer que tiene 2 hijos, ojalá 2, 3, 4, ¿verdad? ¿A qué horas va a ir a trabajar? ¿Quién le va a cuidar los carajillos? Entonces usted tiene un CINAI¹⁴ donde usted pueda dejar los hijos, usted pueda ir a trabajar y esperar. Usted va a poder producir, va a tener un apoyo del estado donde sus hijos van a estar seguros, y va a poder estudiar si quiere y va a poder mejorar. Porque si usted estudia, usted puede mejorar la calidad de comida que le va a dar a las güilas. La manera de cómo educar si tiene una madre ilustrada o un padre frustrado económicamente, de sus niveles de tolerancia a la frustración van a ser*

¹⁴CEN-CINAI Centros de Educación y Nutrición y de Centros Infantiles de Atención Integral

menores, y va a ser muy fácil de que exploten ante un berrinche de los niños ¿verdad?” (PO3).

- *“Si usted es pobre y no puede comprar medicinas y el seguro no se las da, y uno está asegurado, o sea ¿tiene que haber una forma en que estas personas reciban del estado o el estado se lo cobra a la Junta de Protección Social o a quién sea!” (PO3).*

Durante esa misma entrevista (PO3) y en relación con la importancia de los determinantes y políticas sociales en salud mental, se menciona una cita que se le atribuye al Dr. Alvaro Gallegos Chacón, uno de los pioneros de la psiquiatría en Costa Rica. Él decía que mejor le dieran una chequera en lugar de un recetario, que con la chequera podría resolver más problemas de salud mental que con ansiolíticos.

La otra persona del grupo de políticas públicas que aborda determinantes sociales (PO1) comprende la importancia de las políticas sociales pero las considera fuera de las competencias de los equipos de salud y que por eso se deben trabajar con otras instituciones del Poder Ejecutivo:

- *“Entre más uno se mete en lo social, en lo económico, cultural, entre más uno se mete, va viendo como esto va incidiendo y qué son la cosas que hay que hacer. En cuanto a su importancia, es importante porque si se (permitiese) definir políticas sociales ...serían más difíciles, porque son problemas más estructurales. Sí, porque entonces eso es parte del trabajo cuando uno hace trabajo político, de política pública. Sabe que hay unas cosas que están de acuerdo a nuestra competencia pero otros están relacionados con otros responsables del Poder*

Ejecutivo. Por eso en el Consejo Nacional de Salud Mental tenemos varia gente, representantes que tienen una responsabilidad directa y otro más indirectos, como Justicia, Cultura y más, que como no están en el Consejo, hicimos una comisión interinstitucional para poder trabajar desde ellos desde su visión institucional, de su visión, y poder incorporar dentro de nuestro, el nivel de trabajo, plan, programas y proyectos”.

Es muy llamativo y contradictorio que, aunque la Política Nacional de Salud Mental adopta el modelo de la salud como producto social, incorpora una sección sobre determinantes sociales, económicos y culturales y afirma que son los factores más importantes para la salud al ser modificables, las intervenciones en política social son extremadamente tímidas y limitadas. En atención a la pobreza, por ejemplo, la Política incluye únicamente dos lineamientos en la sección de objetivos y plan de acción, cada uno con su estrategia (Cuadro 10) que se orientan al desarrollo de habilidades y destrezas orientadas a promover la salud mental pero no a reducir la pobreza o la creciente desigualdad, aunque en otra sección de la misma Política se afirma:

- *“Con esta conceptualización de condiciones de vida, se sostiene que la acción del Estado debe de ir dirigida a disminuir las desigualdades que se consideran injustas en el desarrollo económico y social del país. Esto es, que se considera legítima la acción del Estado para intervenir en aquellas áreas que generen problemas que se consideran éticamente inaceptables y que ocasionan enfermedad o muerte a grupos de población particulares”.* (p. 38).

CUADRO 10: Lineamientos, acciones e indicadores en atención a la pobreza según la Política Nacional de Salud Mental 2012-2020

Lineamiento	Estrategia/Acciones
Acciones interinstitucionales e intersectoriales orientadas a incorporar en sus políticas acciones que promuevan en la población, de acuerdo a sus condiciones de vida, el desarrollo de habilidades y destrezas que promuevan su salud mental (p.54)	Participación de manera articulada con los actores sociales responsables de atender la pobreza a nivel nacional, mediante el aporte de estrategias consensuadas orientadas a establecer y desarrollar mecanismos orientadas a enfrentar los problemas emocionales asociados a la pobreza (p.54)
Acciones	Indicadores
Participación de manera articulada con los actores sociales responsables de atender la pobreza a nivel nacional, mediante el aporte de estrategias consensuadas orientadas a establecer y desarrollar mecanismos y destrezas orientadas a enfrentar los problemas emocionales asociados a la pobreza (p. 63)	Estrategias incorporadas en los planes de atención a la pobreza dirigidas al fortalecimiento de habilidades y destrezas en salud mental (p.63)

(Ministerio de Salud, 2012)

Esta inconsistencia entre el marco conceptual y justificación del documento y las intervenciones propuestas se repite para estigmatización, que se señala como prioritario en las secciones iniciales de la Política (al igual que para las personas entrevistadas y los participantes al Foro), pero no se incluye en una sola acción, lineamiento o estrategia.

Como sugiere la cita previa de PO1, proponer e intervenir con programas y proyectos que aborden los determinantes sociales de la salud, no parece considerarse parte de las competencias de los equipos de salud, ni siquiera de la Política, a pesar de la claridad con que se vinculan los determinantes sociales con la salud. Esta misma hipótesis podría explicar porque los clínicos entrevistados no extienden sus narraciones a elaborar

intervenciones más allá del plano personal y familiar al considerarlas fuera de sus competencias. Como se puede inferir de la frase famosa del Dr. Gallegos, existe claridad sobre su importancia pero posiblemente consideran que sus armas se limitan a los recetarios.

Discusión

El objetivo de este proyecto fue explorar, describir, interpretar y reflexionar sobre la presencia y posibles impactos de la medicina genómica en las creencias, prácticas y políticas públicas en nuestro país, específicamente para los trastornos mentales mayores, según la definición de la genetización ilustrada como fenómeno social descrito por Hedgecoe (2001) (Hedgecoe, 2009; Arribas-Ayllon, 2016) y enmarcado en la teoría social del sufrimiento social (Kleinman, Das y Lock, 1997; Kleinman, 2010). Partimos del supuesto que en un mundo cada vez más globalizado e interconectado, los sistemas de conocimiento médico, incluyendo los futuros imaginados con sus retóricas persuasivas (Jasanoff, 2004; Jasanoff, 2016; McNeil et al, 2017; Rajagopalan, Nelson y Fujikura, 2017), pueden moldear y reconfigurar las creencias, las prácticas locales y las políticas públicas (Casper y Koenig, 1996; Kontopodis, Niewdhner y Beck, 2011; Lakoff, 2016; Kirmayer y Gomez-Carillo, 2016), aunque no se cuente con evidencia sobre (a) su aplicabilidad en diferentes contextos y realidades (Janes y Corbett, 2009; Delaney *et al.*, 2016; Kong *et al.*, 2017; Hyman, 2017), (b) su contribución al bienestar individual y social (Lock y Nguyen, 2010; Richardson y Stevens, 2015) ni (c) sus posibles consecuencias negativas en la sociedad (Lock y Nguyen, 2010; Kvaale, Haslam y Gottdiener, 2013).

Mediante un abordaje cualitativo fenomenológico (Groenewald, 2004) con entrevistas a profundidad a doce actores sociales como fuente principal de análisis, elegidos deliberadamente en busca de la mayor variación en posiciones (Rapley, 2014) y por su experiencia personal de padecer o de conocer e interactuar con personas con trastornos mentales mayores por su práctica profesional (Choudhry *et al.*, 2016), se exploraron sus

perspectivas, creencias y posicionamientos sobre la participación genética en la causalidad de los trastornos mentales mayores, en la incorporación de la genética en las prácticas clínicas, en si las explicaciones genéticas o biológicas contribuyen o no a la estigmatización y percepción de culpa y si estas nuevas orientaciones médicas han impactado las políticas públicas en salud mental (Hedgecoe, 2001; Lock y Nguyen, 2010; Bhikha *et al.*, 2012; Kirmayer y Crafa, 2014; Kleinman y Benson, 2016; Brown y Closser, 2016). Las posiciones se ilustraron mediante la transcripción de largos fragmentos de sus respuestas, que se complementaron y contrastaron con las respuestas cortas al cuestionario en línea completados durante el II Foro de Salud Mental (2018) y con el documento de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20. Mi conocimiento, experiencia y larga trayectoria como investigadora en la genética de los trastornos mentales mayores, además de mi membresía como padeciente y familiar de padeciente de un trastorno mental mayor, en lugar de ser una desventaja, contribuyeron a reconocer, examinar y señalar críticamente mi propio universo y a sumar la visión que solo una persona desde adentro del campo de la investigación en psiquiatría genética adquiere (Bourdieu, 2003; Kleinman, 2004; Anderson, 2006).

A continuación, se divide la discusión en las siguientes secciones: (1) Creencias, prácticas y políticas, en que enmarco los resultados encontrados bajo la pregunta inicial del proyecto, a saber, si el modelo explicativo (Kleinman, 1987) mayormente encontrado es el de la genetización ilustrada según la definición de Hedgecoe (2001); (2) Culpa, estigma y genetización, en que abordo si las explicaciones genéticas modifican la percepción de culpa y estigma internalizado en las narrativas de las personas padecientes en comparación con

resultados recientes en psiquiatría genética (Austin, 2019; Simposio organizado por Parens y Appelbaum, 2021; Lencz *et al.*, en prensa) y finalmente (3) Sufrimiento social, una teoría social que permite agrupar, interpretar y reflexionar sobre los malestares y problemas humanos, individuales y colectivos, que se expresaron en las narraciones de las personas entrevistadas y en las otras fuentes de información consultadas en este proyecto, no bajo la definición de la genetización ilustrada porque la evidencia de su presencia fue limitada y parte de binarios y otras categorías dicotómicas artificiales mencionadas en la introducción, sino como resultado de procesos sociales (Kleinman, Das y Lock, 1997; Singer & Clair, 2003; Kleinman, 2010).

I. Creencias, prácticas y políticas públicas

Como se mencionó anteriormente, a diferencia de los movimientos de la segunda mitad del siglo pasado que utilizaron los conceptos teóricos de “medicalización” y “genetización” para acusar a la medicina, la genética y la psiquiatría de prácticas totalitarias, normalizadoras y esencialistas y así liberar o emancipar a los oprimidos y víctimas pasivas, Hedgecoe (2001) propone que la genetización es un fenómeno social que puede estudiarse empíricamente sin asumir que las consecuencias de estas explicaciones sean inherentemente malas o equivocadas (Hedgecoe, 2001; Arribas-Ayllon, 2016). Mediante un análisis del discurso de 3 artículos de revisión sobre la genética de la esquizofrenia, Hedgecoe (2001) define la “genetización ilustrada” como una retórica que parece razonable, balanceada, no extremista ni determinista y que acepta el papel de los factores

no genéticos en la causalidad de la esquizofrenia. Según el autor, esta narrativa evita las hipérboles que se han usado en el discurso genómico pero sutilmente sigue priorizando las explicaciones genéticas con posibles consecuencias negativas (2001). Según Arribas-Ayllon, Bartlett y Lewis (2019), la narrativa de la psiquiatría genética invoca a la complejidad de los trastornos mentales para presentarse como una ciencia cautelosa, flexible y responsable. Esta narrativa también permitió justificar las desilusiones durante el siglo pasado de los hallazgos genéticos que no fueron posibles de replicar y mostrar una retórica coherente y estable en la evolución de la disciplina, en que las controversias muchas veces se omiten (Arribas-Ayllon, Bartlett y Lewis, 2019). La “complejidad” también sirvió para neutralizar otras controversias e incluso separarse de sus oscuros inicios y asociación con prácticas eugenésicas (Hedgecoe, 2001; Arribas-Ayllon, Bartlett y Lewis, 2019).

Para los fines de esta investigación, se buscó la presencia de la genetización en las narraciones sobre las explicaciones causales de estas condiciones; en la adopción de tecnologías genéticas en las prácticas clínicas, a saber, consejo genético, pruebas de riesgo poligénico para complementar el diagnóstico clínico y pruebas farmacogenéticas que orienten la elección del psicofármaco y menciones sobre genes y factores biológicos en las políticas públicas. Finalmente, se resumen los hallazgos sobre los sistemas de conocimiento médico encontrados en las prácticas y según las elecciones terapéuticas, independiente de las teorías de genetización.

Con respecto a las explicaciones etiológicas, según las narrativas de las personas entrevistadas, seleccionadas por su experiencia personal como padecientes o profesionales en atención y diseño de políticas públicas en salud mental, la posición mayoritaria fue que

la herencia y la genética son factores importantes, posiblemente necesarios, pero no únicos ni suficientes. La narrativa fue similar, con referencias a antecedentes familiares, a familias de apellidos que *“todos conocen”*, al temor de heredarlo a la descendencia o como se describe en la literatura *“it runs in families”* (Arribas-Ayllon, Bartlett y Lewis, 2019). La explicación genética es balanceada porque se presenta como una vulnerabilidad, predisposición o susceptibilidad que no se manifiesta si no se acompaña de factores psicosociales actuando sinérgicamente (Hedgecoe, 2001; Hedgecoe, 2009; Arribas-Ayllon, 2016), entre los que mencionaron eventos traumáticos, pobres redes de apoyo familiar y social, desigualdad socioeconómica, uso de drogas y pobreza, también descritos en los estudios epidemiológicos (Kleinman, 1987; Patel y Kleinman, 2003).

Dos personas se apartan de la narrativa genética sin negar la biología. En la primera, de posición *“ecléctica”* se mencionan cambios bioquímicos e injuria cerebral. En la segunda, es un rechazo a la genética y a la psiquiatría y su clasificación diagnóstica, como práctica y teoría, como describe la medicalización (Rosemberg, 2006; Arribas-Ayllon, 2016), porque borra la subjetividad y experiencia del padeciente. Sin embargo, no niega la condición biopsicosocial del sujeto, que así describe explícitamente, ni la necesidad de recetar psicofármacos en algunos trastornos mentales. La crítica es hacia el modelo biomédico que reduce el sufrimiento y la experiencia subjetiva a una categoría o etiqueta, que según Young (2008), deshumaniza y saca de contexto el sufrimiento, naturaliza las desigualdades sociales y económicas, silencia las voces de los padecientes y elimina la posibilidad de agencia, críticas que comparten tanto la medicalización y la genetización como corrientes de pensamiento (Arribas-Ayllon, 2016).

En estudios realizados con otras poblaciones, otros contextos y con otros trastornos mentales, las explicaciones genéticas o biomédicas no son mayoritarias como encontramos en esta investigación. Dependen del conocimiento que tienen las personas entrevistadas por su propia experiencia, si han tenido cercanía con personas padecientes, de sus contextos culturales y regiones geográficas y de las condiciones que se investigan (Kleinman, 1987; Luhrmann *et al.*, 2015; Kleinman y Benson, 2016; Choudhry *et al.*, 2016). En una meta síntesis sobre creencias en salud mental, se encontró que las causas psicosociales son las más mencionadas, seguidas de causas supernaturales y religiosas, seguido de explicaciones biomédicas y genéticas (Choudhry *et al.*, 2016). Nuestro estudio no es comparable a otras investigaciones porque son personas elegidas por su conocimiento y experiencia en trastornos mentales (Angermeyerl y Klusmann, 1988; Matschinger y Angermeyer, 1996; Larkings *et al.*, 2017) e incluye únicamente los trastornos psicóticos, en que la participación de la etiología biológica es irrefutable (Laurens *et al.*, 2015). Dicho lo anterior, las causas psicosociales también fueron mencionadas tanto como las genéticas y en asociación a ellas, mientras que las causas religiosas, como castigos divinos, fueron menos frecuentes, más como relato de resabios del pasado o en referencia a lo que las personas entrevistadas creen que la población general opina sobre estos trastornos (Matschinger y Angermeyer, 1996). Tampoco hubo evidencia clara de esencialismo ni fatalismo genético que es una de las predicciones de la genetización (Hedgecoe, 2009). Está pendiente analizar las respuestas abiertas al cuestionario “Tu ADN, Tu Decisión” en Costa Rica (Chavarría *et al.*, 2021)., debido a que en otros países sí se

encontró evidencia de esencialismo genético en el análisis cualitativo de esta encuesta (Prainsack y Voigt, 2021).

Las prácticas que definí dentro de la genetización para esta investigación fueron el consejo genético, las pruebas de riesgo poligénicas en diagnóstico confirmatorio o de riesgo y las pruebas farmacogenéticas para la elección del psicofármaco. Mientras que sí encontré interés y necesidad de contar con un buen consejo genético para los trastornos mentales mayores, no así para las pruebas de riesgo poligénico ni para las pruebas farmacogenéticas. El consejo genético en psiquiatría, solo o en asociación a pruebas de riesgo poligénico, ha mostrado ser bien recibido (Putt *et al.*, 2020; Lazaro-Muñoz *et al.*, 2018) y de utilidad para reducir los temores en las personas con trastornos mentales, reducir la percepción de culpa y mejorar la adherencia al tratamiento, en los pocos lugares del mundo en que se han establecido estos servicios para psiquiatría (Austin, 2019). Lamentablemente en Costa Rica, aunque encontramos que hubiera sido de utilidad para al menos las dos mujeres padecientes según sus narraciones, no es una práctica disponible para condiciones complejas como los trastornos mentales ni se encontró como especialidad inscrita (Ley Orgánica del Colegio de Médicos y Cirujanos y sus modificaciones; Ley General de Salud y sus modificaciones). Una de las recomendaciones de esta investigación es diseñar una especialidad o posgrado de carácter interdisciplinario en consejería genética en Costa Rica. Con respecto a las pruebas genómicas de riesgo, el diagnóstico de los trastornos mentales mayores en Costa Rica no se apoya o complementa con estos exámenes de laboratorio. Se basa únicamente en las manifestaciones clínicas según las categorías diagnósticas internacionales, a las que se agregan las variaciones en presentación y contenido de delirios

y alucinaciones según el contexto cultural y la historia personal y familiar como también se describe en la literatura (Kleinman, 1987; Kirmayer y Young, 1998; Luhrmann, 2010; Morales *et al.*, 2012; Gold y Gold, 2014; Luhrmann *et al.*, 2015). Tenemos reportes de personas costarricenses que envían sus muestras de saliva a las compañías de venta directo al consumidor en EEUU. Sin embargo, su principal motivación al igual que en otros países es conocer su ancestría y relaciones familiares, no la susceptibilidad a diferentes condiciones complejas (Regalao, 2018).

A pesar del poco interés en las pruebas genómicas y la ausencia de evidencia sobre su aplicabilidad clínica (Raventós, Contreras y Chavarría, 2014; International Society of Psychiatric Genetics, 2019; Rakesh *et al.*, 2020), las pruebas farmacogenéticas sí se ofrecen por algunos profesionales en la práctica privada (Montealegre, comunicación personal). El uso de estas tecnologías y los cálculos probabilísticos necesarios, han sido muy criticados porque crean la ilusión de objetividad y verdad, una ilusión que posiblemente contribuya a justificar los altos cobros en la consulta privada, se desvinculan de la vida diaria y la experiencia y más bien producen confusión e incertidumbre en las personas usuarias (Lock y Nguyen, 2010). Según mi propia experiencia, estas pruebas tampoco son de fácil interpretación para los profesionales que las realizan en los laboratorios ni los clínicos que las solicitan, porque son muy pocos los profesionales que laboran en clínica en Costa Rica que cuentan con una especialidad o posgrado en genética. Es una de las limitaciones que se está trabajando con la Asamblea Legislativa para que los profesionales idóneos que cuenten con posgrados en genética humana puedan contribuir en estas áreas profesionales, una modificación a la Ley General de Salud de larga data.

Se encontró que el sistema de conocimiento médico más frecuente en las entrevistas es el biomédico, occidental o científico (Kleinman, 1997; Witeska-Młynarczyk, 2015) con el correspondiente tratamiento farmacológico para corregir la alteración bioquímica o fisiológica, aunque dicha alteración no sea la causa primaria del trastorno según sus propios relatos. Únicamente en uno de los padecientes se encontró que el alivio de los síntomas es la demostración de la causalidad, que fue una de las hipótesis iniciales como han descrito otros autores (Choudhry *et al.*, 2016; Nesse, 2019). La elección terapéutica preferida es la combinación de fármacos con psicoterapia, también recomendada en la Política Nacional de Salud Mental 2012-20, pero de muy difícil y limitado acceso en la CCSS. Es una de las demandas insatisfechas para los participantes del I y II Foro de Salud Mental (Contreras y Raventós, 2013). La preferencia de agregar psicoterapia podría sugerir que el fatalismo y esencialismo genético que propuso la genetización (Phelan, 2005; Lebowitz, 2019; Lencz *et al.*, en prensa) tampoco está presente en nuestra población, como sugirió una de las psicólogas entrevistadas.

Aunque el modelo principal sea la medicina occidental o biomédica, encontramos mezclas con otras corrientes y orientaciones, incluso en el mismo profesional (Kleinman, 1997). En los clínicos de orientación biomédica encontramos algunos conceptos más usados en el psicoanálisis, lo que calza con los resultados de Luhrmann (2010) en su estudio etnográfico sobre la formación en psiquiatría, en que se mezclan orientaciones sin que este sincretismo epistemológico produzca conflicto en los profesionales y residentes. En las dos entrevistas que nominamos como eclécticas, la mezcla es aún más diversa (Kleinman, 1997) e incluye homeopatía, medicina germánica, teorías psicodinámicas y biomédicas. Estos resultados

son concordantes con los estudios de Steven Palmer (2003) sobre la evolución de la medicina popular y el populismo médico en Costa Rica de 1800 a 1940, en los que describe la presencia de un pluralismo médico que opera de forma sincrética y aceptada dentro de una práctica mayormente biomédica. Esta mezcla de tradiciones aceptadas y permitidas por la profesión médica en nuestro país también se ilustra con la incorporación de la homeopatía y la acupuntura como especialidades médicas en el Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica (<https://medicoscr.hulilabs.com/es/search>).

Se ha propuesto que el pluralismo es posiblemente más frecuente en la psiquiatría y la psicología clínica al agrupar una gran diversidad de enfoques, teorías y terapias con diferentes contenidos simbólicos, prácticos y culturales y cuya intención es el alivio de los síntomas o el control de las supuestas causas (Kleinman, 1995; Kleinman, 1997; Young, 2008). Debido a que la selección de las personas a entrevistar fue deliberada para incluir la mayor variación posible, no es de sorprender que se encontrara esta diversidad de orientaciones, posicionamientos y explicaciones. Más bien demuestra que la elección de personas a entrevistar logró su objetivo. Si se quisiera explorar si la diversidad y pluralismo es la norma a nivel nacional, serían necesarios estudios posteriores cuantitativos o con una selección no deliberada de la muestra. Otra inquietud personal pendiente de investigar en estudios futuros es responder si contar con diferentes orientaciones, algunas sin evidencia en estudios doble ciego controlado, el estándar de la medicina occidental (Kleinman, 1997), son de beneficio para aliviar la sintomatología, como se ha demostrado con la homeopatía (Goldacre, 2008). Puede ser más importante la escucha atenta y acompañamiento que la orientación y validación de un tipo de terapia con estudios doble ciego controlados. Me

gusta recordar acá la máxima que se le atribuye al médico Ambroise Paré (1510–1590) sobre la práctica clínica “*Guérir quelquefois, soulager souvent, consoler toujours*” (pocas veces se cura, muchas veces se alivia, siempre se consuela) que se nos enseñaba el Dr. Carlos de Céspedes durante nuestra formación médica.

Finalmente, no encontramos evidencia que la medicina genómica fuera un tema importante en las políticas públicas. Las entrevistas, cuestionarios y documento de la Política no muestran que la genómica y sus intereses científicos y comerciales estén presentes como una fuerza que haya impactado de alguna forma en la conceptualización de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20. Tampoco se encontró en las prioridades percibidas en políticas públicas según los participantes del II Foro. La Política únicamente incluye un eje biológico en los objetivos, que como se explicitó en resultados, es impreciso y erróneo.

Otra de las preocupaciones de la genetización (Hedgecoe, 2009) y los grandes desarrollos tecnocientíficos (Jasanoff, 2012) es que podrían reconfigurar las prioridades y orientaciones de la medicina y la salud pública, invisibilizando la importancia de los determinantes políticos, sociales y económicos que tan claramente están asociados a una mayor morbilidad y mortalidad (Farmer, 1997; Farmer *et al.*, 2013; Marmot, 2015). Como se mostró en Resultados, el documento de la Política Nacional de Salud Mental 2012-20 es omiso en acciones que reduzcan la pobreza aunque conceptualice la salud como producto social y legitime las acciones del estado para corregir la desigualdad. No hay ninguna evidencia de que la omisión de acciones reales para atender la pobreza o la incongruencia entre conceptos y acciones sea resultado de la genetización ni los nuevos desarrollos

tecnocientíficos como se predice (Hedgecoe, 2009, Arribas-Ayllon, 2016). Según algunos autores (Greene *et al.*, 2013; Basilico *et al.*, 2013), la desatención a los determinantes sociales de la salud son resultado del cambio en la orientación de las políticas públicas en salud desde Alma-Ata (1978), la crisis y recesión económica de la década de 1980, los cambios en la filosofía del Banco Mundial y la captura por los economistas del discurso de la salud como producto del mercado, con estudios de costo-beneficio y estadísticas de días perdidos por discapacidad, en lugar de ser un bien y un derecho. Aunado a esta visión mercantil de la salud, McMichael (1999) sugiere que desde el Siglo XIX la epidemiología se ha reorientado a identificar los factores de riesgo individuales en lugar de colectivos lo que contiene implícito que la responsabilidad sobre la salud es personal y no social (McMichael, 1999; Biehl y Petryna, 2013; Reardon, 2017).

En resumen, encontramos que el conocimiento genético deja de ser exclusivo de la comunidad de investigadores en genética y profesionales en salud y es explicado con facilidad por los padecientes, incluso mejor que los profesionales entrevistados, para construir una narrativa sobre sus propias condiciones y posiblemente identidades (Arribas-Ayllon, 2016; Bartlett, Lewis y Arribas-Ayllon, 2019). Aunque las categorías causales son nombradas en las entrevistas como entidades separadas, porque así se preguntaron, en la mayoría de los relatos se describen como coparticipes. Podría afirmarse que el modelo explicativo principal encontrado (Kleinman, 1988) es de una genetización ilustrada “light”, si quisiera mantenerse el concepto de Hedgecoe, porque la biología y los determinantes psicosociales son descritos como procesos sinérgicos y dependientes por la mayoría de las personas entrevistadas, sin impacto actual en las prácticas (con excepción de algunos

psiquiatras a nivel privado) ni en la conceptualización de la salud como producto social en las políticas públicas (McMichael, 1999; Singer y Clair, 2003; Lewontin y Lewis, 2007; Rosemberg, 2013). Como se discutió en el reciente simposio sobre genética y responsabilidad (Parens y Appelbaum, 2021), los posibles impactos negativos de la genetización se basaron en la hipótesis que un único gen podría causar enfermedades comunes. A medida que avanzó nuestro conocimiento y se rechazó la hipótesis monogénica en enfermedades complejas, la tesis de estos impactos posiblemente se exageró y la genetización ilustrada ha perdido su poder explicativo o quizás nunca lo tuvo.

II. Estigma, culpa y genetización

La estigmatización es descrita como marcas o etiquetas, históricamente específicas, que denigran el valor social percibido de una persona o grupo de personas y que los excluye y separa de otros (Goffman, 1963; Byrne, 2001; Phelan, 2005). Los requisitos para que se presente el estigma según Phelan (2005) son: (1) un grupo suficientemente poderoso identifica una característica humana como socialmente relevante para ser categorizada o etiquetada; (2) las creencias culturales dominantes asocian las personas etiquetadas con estereotipos indeseables; (3) las personas etiquetadas son colocadas en categorías separadas, “ellos” y “nosotros”; (4) las personas tienen reacciones emocionales negativas hacia las personas etiquetadas y (5) las personas etiquetadas experimentan prejuicios, discriminación y exclusión social por los otros. Las personas etiquetadas también pueden sufrir consecuencias internas cuando se internaliza el estereotipo social desvalorizado que se asocia a que intenten mantener escondida su condición (Byrne, 2001; Corrigan & Rao,

2012). Esta marca puede también transferirse o compartirse a los familiares, más si se asocia a condiciones genéticas y a otras personas cercanas que también pueden sufrir discriminación y exclusión social (Goffman, 1963; Phelan, 2005).

En el caso de los trastornos mentales mayores, mantener la confidencialidad de la condición es más difícil que para otras condiciones, por las manifestaciones clínicas del trastorno, especialmente durante los episodios agudos y por algunos de los efectos secundarios visibles del uso de psicofármacos (Corrigan & Rao, 2012; Michaels, 2012). Hay una extensa literatura científica con referencia a las influencias históricas, religiosas, étnicas y culturales sobre la estigmatización en trastornos mentales que no son el enfoque de este proyecto (Byrne, 2001).

En esta investigación, la pregunta que me interesaba explorar fue si se encontraba una asociación entre las explicaciones genéticas y la mayor o menor estigmatización que sufren las personas padecientes en Costa Rica, según las narraciones de las personas con experiencia vivida de un trastorno mental y los profesionales expertos en estas condiciones. Hay estudios que han reportado mayor estigma si la condición es atribuida a faltas de carácter o de autocontrol del padeciente, llamadas “faltas morales”, que si se consideran biológicas (Corrigan y Watson, 2004; Pescosolido *et al.*, 2010; Krendl y Freeman, 2019). También hay evidencia que la creencia en las explicaciones neurobiológicas para los trastornos mentales ha aumentado en el tiempo (Pescosolido *et al.*, 2010), lo que llevaría a una reducción en la estigmatización. Sin embargo, los hallazgos que muestran que las explicaciones biológicas contribuyen a reducir la estigmatización no son homogéneos. En un metaanálisis reciente, en 2 de los 12 estudios encontraron menor estigma con las

explicaciones biogenéticas mientras que en los otros 10 aumentaron las actitudes negativas (Larkings y Brown, 2018). También se han visto diferencias en la estigmatización y su asociación a explicaciones causales entre regiones de mundo y culturas (Abdullah y Brown, 2011). En el estudio “Stigma in Global Context–Mental Health Study (SGC-MHS)” con 1,000 respuestas de 11 países (4 de Oriente y 7 de Occidente), se encontró mayor estigmatización en países orientales asociado a fallas morales, que en los países occidentales, particularmente para depresión (Pescosolido *et al.*, 2010).

Lo que nosotros asumíamos, al igual que otros, partiendo de nuestra experiencia en las visitas de campo a familias con trastornos mentales, es que las explicaciones genéticas contribuyen a reducir la culpa o responsabilidad sobre el trastorno para las personas padecientes y sus familiares (Phelan, 2005; Lebowitz, 2019; Parens y Appelbaum, 2021). Los genes son considerados como entidades independientes del control de la persona, por lo que asignarles la responsabilidad, reduce la culpa y el auto estigma en la persona padeciente, lo cual ha sido confirmado inequívocamente (Lebowitz, 2019). Así lo confirman también nuestros resultados: las explicaciones genéticas, biológicas o químicas, contribuyeron a reducir la percepción de culpa o de responsabilidad por el trastorno en las personas padecientes y les ha ayudado a compartir y explicar su trastorno a sus familiares y en sus trabajos, como se ha reportado en otros estudios (Pescosolido *et al.*, 2010; Lebowitz, 2019). Como no entrevistamos familiares, no es posible responder con esta investigación si la liberación de culpa se extiende a la familia o más bien aumenta. Únicamente en una de las entrevistas hay una referencia que la genética se asocia a culpa en la madre, la culpa de haber heredado ese factor genético de depresión o bipolaridad. En

algunos estudios internacionales encuentran mayor culpa en la madre, especialmente para trastornos ligados al X (James *et al.*, 2006). En nuestra experiencia en las visitas de campo, muy ocasionalmente observábamos acusaciones en la familia de si la herencia venía por el lado paterno o materno, pero en general, la respuesta fue de alivio. Nuestros hallazgos muestran que la explicación genética y neurobiológica es liberadora de culpa, contribuye a validar su condición, con o sin la etiqueta diagnóstica (como también se encontró en una de las entrevistas: la preferencia a usar desbalance químico en lugar de la etiqueta de depresión), sirve para explicar sus cambios en el comportamiento y en el afecto y a hablar libremente de su condición con amistades, familiares y compañeros de trabajo, en lugar de esconderla (Byrne, 2001; Corrigan & Rao, 2012). Estos resultados se basan en un estudio cualitativo con sus limitaciones, con entrevistas únicamente a personas conocedoras por su padecimiento o práctica profesional y únicamente en referencia a los trastornos mentales graves. Para confirmar si la narrativa neurobiológica en Costa Rica contribuye a reducir la percepción de culpa y a normalizar los comportamientos asociados a una condición psicopatológica grave, que es el caso en estudio, son necesarias investigaciones posteriores, idealmente cuantitativos con una muestra poblacional.

Sin embargo, así como los genes pueden ser liberadores de culpa, algunas investigaciones sugieren que las explicaciones genéticas y biomédicas también pueden tener efectos negativos. En otros estudios, se ha encontrado que las explicaciones genéticas se asocian a mayor pesimismo y a la percepción de tener poco control, lo que puede ser contraproducente para el manejo y aceptación de terapias complementarias no biológicas (Byrne, 2001; Lebowitz, 2019; Woo-Kyoung, 2021). La preocupación del fatalismo genético,

definida como que no hay nada que hacer si la explicación es genética, fue compartida por una de las psicólogas entrevistadas en el presente estudio. Sin embargo, si posterior a un resultado positivo de riesgo genético, se realiza una intervención educativa que explica el bajo poder de los genes en incrementar el riesgo, se encontró que los efectos negativos de pesimismo y falta de agencia de recibir el resultado genético se mitigan, en este caso para depresión (Lebowitz, 2019; Parens y Appelbaum, 2021). No fue posible encontrar estudios similares para esquizofrenia o trastorno bipolar, posiblemente porque aún no se han realizado.

Cuando se les preguntó a las personas entrevistadas sobre atributos, marcas o creencias de estos trastornos que hayan escuchado en la población general, se encontraron actitudes benevolentes como débiles de carácter, menos capaces o incapaces, que requieren cuidados continuos, que no pueden trabajar ni tomar decisiones, junto con otras actitudes más temerosas y excluyentes, como que son personas malas, peligrosas, diabólicas (Goffman, 1963; Lebovitz, 2019; Reinhard *et al.*, 2019; Pescolido y Krendl, 2020). La respuesta de exclusión social por parte de la población general puede estar más relacionada a temores por el estereotipo de peligrosidad o a la aversión a algunas conductas de las personas padecientes (Phelan, 2005), que a las creencias sobre las causas genéticas o biológicas que no fueron mencionadas.

Una posible consecuencia de la estigmatización es la mayor tasa de desempleo encontrada para personas con trastorno bipolar y esquizofrenia que para la población general que describimos hace varios años en Costa Rica (Pacheco *et al.*, 2011). Otra consecuencia del temor a las personas con trastornos mentales, según dos entrevistados, es que la

construcción del Hospital Nacional Psiquiátrico se hiciera lejos del centro urbano del momento. También se ha descrito que el estigma contribuye a ser discriminados por los mismos profesionales de salud y recibir una peor atención médica (Byrne, 2001; Michaels *et al.*, 2012; Lebowitz; 2019). El temor a la estigmatización también influye en que las personas no busquen ayuda profesional o que abandonen su tratamiento (Pescosolido *et al.*, 2010; Rüsçh, Angermeyer y Corrigan, 2016; Schnyder *et al.*, 2017).

La implementación de programas de reducción del estigma dirigidos a padecientes, familiares, empleadores, personal sanitario y población general fue una de las recomendaciones de los participantes al II Foro y las personas entrevistadas, (Corrigan y Rao 2012). Una comunicación matizada, en que se explique el efecto combinado de los genes y las experiencias de vida, ha demostrado empoderar a los padecientes y reducir la estigmatización (Austin, 2019).

En resumen, las explicaciones causales genéticas o biológicas han contribuido a reducir la percepción de culpa por el trastorno para las personas padecientes según sus propios relatos y las de los profesionales entrevistados como se ha descrito en otros estudios (Lebowitz, 2019; Parens y Appelbaum, 2021). Como ha ocurrido con otras condiciones en que los genes y la biología han contribuido a reducir la exclusión social y a aumentar la aceptación, según Bliss (2018) para la comunidad homosexual, es posible que estas explicaciones, siempre matizadas como sugiere Austin (2019), puedan contribuir a legitimar y mejorar la aceptación de las personas con trastornos mentales, discapacidades psicosociales y otras condiciones neurodivergentes que se encuentran en los extremos de

la norma gaussiana o la norma social prescriptiva (Lock y Nguyen, 2010; Kirmayer y Crafa, 2014).

Al igual que en el capítulo previo sobre el modelo explicativo en creencias, prácticas y políticas, se concluye que los efectos negativos propuestos de la genetización también fueron exagerados, al menos en relación con la culpa que más bien se ve reducida, considerando las limitaciones propias de un estudio cualitativo y un limitado número de entrevistas a personas conocedoras de la materia. Si las intervenciones de reducción del estigma, inexistentes en la Política a pesar de ser el tema más mencionado en las entrevistas y los participantes al foro, con campañas educativas y programas de psicoeducación, por ejemplo, incluyeran una adecuada explicación sobre la multicausalidad y el bajo poder causal de cada variante genética independiente, es posible que también se logren mitigar los posibles efectos negativos del pesimismo y esencialismo genético de falta de control para la persona padeciente descritos en la literatura (Lebowitz, 2019), así como mejorar la comprensión de estos trastornos y reducir la estigmatización en la población general y personal sanitario hacia las personas con trastornos mentales mayores. Este es un tema pendiente y urgente para estudios futuros.

III. Sufrimiento social como encuadre teórico

Una de las mayores dificultades que enfrenté durante los cursos del doctorado y la elaboración del anteproyecto fue comprender el significado de teoría en investigación social. En mi experiencia como investigadora en genética de los trastornos mentales y otras condiciones hereditarias, las propuestas de investigación no incluyen encuadres teóricos.

No hace falta repetir que se parte de: (1) las leyes de Mendel, incluyendo ligamiento si las regiones cromosómicas están cerca o segregación independiente si están lejos; (2) la teoría de la evolución por selección natural si las características con un componente hereditario son ventajosas para la sobrevivencia y reproducción en las condiciones en que viven esos organismos, o por el contrario, las variantes que contribuyen a estos fenotipos desaparecerán con el tiempo porque reducen el éxito reproductivo; (3) que los constructos basados en evidencia epidemiológica que agrupan y dividen los malestares humanos en categorías diagnósticas son útiles para la investigación de estas condiciones y la identificación de las variantes genéticas que aumentan el riesgo, siempre que contemos con evidencia epidemiológica de que los factores genéticos participan en la causalidad. En los estudios de asociación de todo el genoma (GWAS) ni siquiera proponemos una hipótesis sobre la posible fisiopatología como se hacía con los estudios dirigidos a genes candidatos. Son enfoques llamados agnósticos. En resumen, se reclutan miles de personas con la condición y sin la condición y se analiza todo el genoma en busca de marcadores genéticos, que pueden ser variantes de un nucleótido (SNVs) o más complejas (inserciones, deleciones, variantes de número de copias), que sean más frecuentes en las personas afectadas que en los controles. En la lista de variantes asociadas, se estudian primero aquellas localizadas en regiones codificantes con diferentes herramientas que permiten revisar su posible función, por ejemplo, SIFT (<https://sift.bii.a-star.edu.sg/>), PolyPhen-2 (<http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>), REVEL (<https://genome.ucsc.edu/>) y CADD (<https://cadd.gs.washington.edu/>). Si la variante está en una región no codificante o regulatoria es más difícil asociar una posible función biológica. De igual forma, aunque esté

en una región codificante, es necesario demostrar la participación de la variante en la posible fisiopatología de la condición con estudios en cultivos celulares y en modelos animales. Es hasta ese momento que se plantean posibles hipótesis sobre la contribución de la variante dentro del sistema celular, tisular y del organismo. Son estudios basados en evidencia a diferencia de los estudios basados en teorías.

Durante la preparación de este anteproyecto, descubrí a varios investigadores que me eran mucho más cercanos y comprensibles, tal vez por su formación médica, como Michael Marmot, Arthur Kleinman y Paul Farmer, a quienes cito repetidamente y que validan de cierta forma mi incompreensión con los encuadres teóricos. Marmot (2004), por ejemplo, se describe a sí mismo como pragmático, empirista y ateórico, una descripción con la que me identifico. Kleinman (2010) describe cómo los estudios en salud global son basados en evidencia y carecen de teorías, aunque no tiene por qué ser así, dice el autor; no hay contradicción en tener estudios basados en evidencia que además se enmarquen en una teoría social que permita generalizar conocimientos (Kleinman, 2010). Estos mismos autores, particularmente los trabajos de Kleinman y Farmer en antropología médica, me permitieron comprender que un encuadre teórico particular puede darle cohesión y sentido a una serie de resultados, algunos aparentemente inconexos y sin relación con la pregunta inicial y aunque provengan de las narraciones de un grupo limitado y escogido de personas. Esa es la meta en este apartado, analizar los resultados bajo el encuadre de la teoría del sufrimiento social (Kleinman, Das y Lock, 1997; Kleinman, 2010). Otras teorías sociales descritas por Kleinman (2010) también podrían haberse usado para enmarcar algunos de estos hallazgos, por ejemplo: (a) la genetización ilustrada y sus impactos

negativos, en caso de haberse encontrado, podrían interpretarse como una consecuencia no intencional del Proyecto del Genoma Humano, o (b) la racionalidad burocrática y su indiferencia en mejorar los servicios de salud mental después de 10 años de promulgada la Política Nacional de Salud Mental 2012-20, si hubiéramos incluido entrevistas a más funcionarios públicos.

A continuación expongo porqué la teoría del sufrimiento social es el mejor encuadre teórico para englobar los resultados de este proyecto, que aunque se sustente en un número limitado de entrevistas a personas seleccionadas por su experiencia vivida o profesional, permite hacer algunas generalizaciones y recomendaciones que se enumeran al final. Para esto, primero resumo las conclusiones encontradas bajo la hipótesis de la genetización y luego los resultados ancilares y las dificultades para desvelarlos, posiblemente por mi propia experiencia y membresía como investigadora, médica, familiar de paciente (Bourdieu, 2003; Anderson, 2006; Kleinman, 2009). Aunque estos resultados no eran parte de la investigación, son los que permitieron ampliar la mirada y encuadre dentro de la teoría del sufrimiento social.

En primer lugar, sobre la presencia de la genetización, su impacto en las creencias, prácticas y políticas y el modelo explicativo y de conocimientos médicos mayoritario, que fueron las preguntas de esta investigación, basadas en divisiones artificiales entre genética y ambiente o nature y nurture, se encontró: (1) aunque la genética está muy presente en las creencias causales, las explicaciones son balanceadas, no deterministas y con un impacto que considero positivo para las personas padecientes al reducir la culpa y validar su condición ante la familia y sus trabajos (Phelan, 2005; Lebowitz, 2019; Parens y Appelbaum, 2021), al

menos para las personas entrevistadas; (2) no ha permeado en las prácticas clínicas con excepción de (a) el reporte que algunos psiquiatras están solicitando pruebas farmacogenéticas a nivel privado y (b) la recomendación de contar con consejo genético que también es un impacto positivo de la narrativa genética porque brindaría una explicación matizada sobre la causalidad genética y la experiencia, posiblemente contribuyendo a reducir los temores de heredar estas condiciones (Austin, 2019); y finalmente, (3) no hay evidencia de genetización ni de impactos negativos que puedan ser atribuibles a la genetización en las políticas públicas. Aunque hay ausencia de políticas sociales que aborden los determinantes sociales de la salud (Marmot, 2015) en el documento de la política, no es posible interpretar que la ausencia sea resultado de la genetización, la biologización o las nuevas tecnologías médicas (Lock y Nguyen, 2010; Kong *et al*, 2017). También se concluye que el sistema de conocimientos médicos mayoritario encontrado es el biomédico u occidental (Kleinman, 1988), al que se agrega un pluralismo en orientaciones que confirma lo que describió Palmer (2003) para la Costa Rica de otros siglos y lo descrito por Young (1982) y Luhmann (2001) para la práctica psiquiátrica, en que se combinan elementos de la tradición biomédica y psicodinámica sin conflicto aparente (Young, 1982; Luhmann, 2001), e incluso otras orientaciones más eclécticas como la homeopatía y teoría de la memoria transgeneracional, en que la elección terapéutica preferida combina psicoterapia de alguna orientación, psicofármacos y psicoeducación. Estas conclusiones tienen las limitaciones propias de un estudio cualitativo con un número limitado de entrevistas a personas conocedoras, que además fueron elegidas por la diversidad de posiciones, por lo que se requieren estudios posteriores.

En segundo lugar, desde mi lugar de investigadora, con formación biomédica y familiar de una persona con un trastorno mental mayor, desvelar el sufrimiento de las personas con experiencias vividas en un trastorno mental mayor, particularmente aquel causado por las mismas instituciones a cargo de su cuidado, fue un descubrimiento tardío durante la escucha, lectura y codificación de las entrevistas. Podría justificar que el tema no era parte de la hipótesis inicial o, como afirma Bourdieu, que la racionalidad científica frecuentemente silencia las voces de las personas sufrientes al traducir sus experiencias al lenguaje de la ciencia y la tecnología (Wilkinson, 2006). Cabría también agregar otras interpretaciones desde mi propia historia personal y recuerdos de la niñez, que no quiero incluir en este documento o desde la formación biomédica y práctica hospitalaria durante el internado y servicio social, en que presencié con dolor y vergüenza situaciones como las descritas, cuando ya estaba comprendiendo que no me podía dedicar a la práctica clínica por la cercanía e incapacidad de alejarme del sufrimiento humano. También podría preguntarme porque nombré el código como “prácticas clínicas negativas” en lugar de “violencia psiquiátrica” o incluso “tortura” si en algunas de las descripciones pudiera comprobar la intención de castigar según la definición de la Convención contra toda forma de tortura de las Naciones Unidas (1984). No deja de ser una veta interesante de investigación pero quedará para el diván. La menciono como antecedente para esta sección como hice en otras secciones porque esa mirada atraviesa todo el proyecto.

En tercer lugar, tanto en las entrevistas como en las respuestas al cuestionario corto del II Foro, hay una serie de quejas, denuncias y recomendaciones sobre los servicios de salud mental de la CCSS que tampoco son parte de la tesis de genetización. Además de las

prácticas violentas y violatorias de los derechos de las personas padecientes que mencioné anteriormente, se repiten las mismas quejas sobre los servicios de consulta externa a 10 años de promulgada la Política, de una atención médico-centrista y reduccionista, con solo psicofármacos y de mala calidad, con poco acceso a profesionales en psicología y otras áreas como trabajo social, nutrición y terapia física. Se quejan de la pobre formación en atención biopsicosocial a nivel primario y la poca atención o escucha de los funcionarios a sus necesidades. También hay denuncias sobre no haber cerrado los centros asilares y hospitales dedicados a los trastornos mentales en violación a la Declaración de Caracas, lo que mencionan que puede contribuir a la marca o estigma. Los clínicos también se quejaron de la atención que pueden dar en la seguridad social, a diferencia de su práctica privada, con solo 15 minutos cada varios meses y que en ese poco tiempo deben escuchar a la persona padeciente, tomar la historia, llenar el EDUS y hacer la receta de un listado limitado de psicotrópicos. El problema de la pobre atención, dicen los profesionales, no es por malos profesionales que solo buscan dar psicotrópicos, es por las limitaciones del sistema público que hace que muchos incluso abandonen la seguridad social ante la frustración de no poder brindar una buena atención. La escasa asignación de recursos dentro de la CCSS hacia la salud mental que reporta el informe de la Organización Mundial de la Salud (IESM-OMS, 2008), a pesar de su importancia como una de las principales causas de días perdidos por discapacidad (Vos *et al.*, 2015), sugiere que la salud mental no es una prioridad política para nuestro sistema de seguridad social, al menos durante esos años¹⁵. De igual forma se puede

¹⁵ No se encontraron reportes sobre la distribución de los recursos de la CCSS por especialidad más recientes.

interpretar la contradicción señalada en la Política Nacional de Salud Mental 2012-20 que no incluye acciones para reducir la pobreza y la desigualdad, principal factor de morbilidad y mortalidad temprana (Farmer, 1997; Singer & Clair, 2003; Marmot, 2015) aunque afirme que la acción del Estado en políticas sociales es legítima:

“Con esta conceptualización de condiciones de vida, se sostiene que la acción del Estado debe de ir dirigida a disminuir las desigualdades que se consideran injustas en el desarrollo económico y social del país. Esto es, que se considera legítima la acción del Estado para intervenir en aquellas áreas que generen problemas que se consideran éticamente inaceptables y que ocasionan enfermedad o muerte a grupos de población particulares” (p.38).

Habiendo resumido los hallazgos de esta investigación, ¿es posible agrupar y explicar en una única teoría los hallazgos anteriores, la experiencia y el sufrimiento de la persona padeciente dentro del contexto social más amplio? ¿Abandonar los binarios artificiales entre social o individual, psicológico o biológico, naturaleza o crianza, que expuse en la introducción? ¿Un modelo que no separe determinantes sociales de biológicos, que no asuma que sólo la persona padeciente sufre y que acepte la necesidad de dar atención a todos, familias y padeciente, que además también incorpore como la misma institucionalidad produce sufrimiento?

La teoría del sufrimiento social (Kleinman, Das y Lock, 1997) une en un solo espacio la experiencia subjetiva del sufrimiento y las fuerzas sociales que participan. Proponen que lo que nombramos depresión, ansiedad y abuso de sustancias, por ejemplo, no se pueden categorizar únicamente como médicos o psicológicos, están íntimamente asociados al

contexto social (Kleinman, Das y Lock, 1997; Farmer, 1997, Farmer, 2004). Al no dividir los problemas humanos en médicos, psicológicos o sociales, la genetización, la medicalización y otras movimientos y orientaciones teóricas basadas en divisiones dicotómicas como nature-nurture, genes-ambiente, mente-cuerpo, pierden valor explicativo para estudiar, atender y aliviar el sufrimiento humano. Ni el modelo biomédico que reduce toda condición a la mecánica biológica del cuerpo (Engel, 1977), ni los movimientos sociales que niegan la existencia de los trastornos mentales como entidades médicas (Kety, 1974; Rose, 2013), permiten explicar y describir los matices y la experiencia subjetiva del sufrimiento humano dentro de su subjetividad y contexto social. Kleinman (1988), como antropólogo y psiquiatra, es particularmente crítico de los movimientos y teorías sociales que atacan la práctica médica occidental sin que la hayan mejorado.

Esta teoría presenta cuatro proposiciones en los que enmarco los resultados de esta investigación:

1. Las fuerzas socioeconómicas y sociopolíticas pueden causar enfermedad. Por ejemplo, la violencia estructural de la pobreza (Kleinman, 2010; Farmer, 2004) que crea las condiciones para que diferentes enfermedades aparezcan o produzcan mayor morbilidad y mortalidad (Marmot, 2015), como el sarampión en países con alta desnutrición (Lewontin y Lewis, 2007), la infección por VIH en Haití (Farmer, 1997) y el círculo vicioso entre la pobreza y los trastornos mentales (Patel y Kleinman, 2003). La migración forzada, la violencia, el hacinamiento y el consumo de drogas también se asocian a los trastornos mentales (Kessler, 2000; van Os, Kenis y Rutten, 2010; Demjaha, MacCabe y Murray, 2012; Gelder, Lopez-Ibor y Andreasen,

2013). La cita que se le atribuye al Dr. Gallegos es uno de los ejemplos que muestra la claridad con que se comprende esta asociación en algunas de las personas entrevistadas, principalmente del grupo de políticas públicas. La asociación entre los factores socioeconómicos y enfermedad también está presente en la Política que sigue el modelo social de la enfermedad, aunque sea omisa en acciones para abordar los determinantes sociales sobre los que es posible intervenir (Lunda *et al*, 2010; Taussig *et al.*, 2013; Marmot, 2015; Mukherjee, 2016). Esta asociación está ausente o menos presente en las otras entrevistas, posiblemente porque los determinantes sociales no fueron el foco de la investigación y porque el personal clínico, según Witeska-Młynarczyk (2015), percibe que tiene poco control sobre los factores estructurales por lo que prefieren dirigir la atención hacia los factores individuales como los malos hábitos.

2. Las instituciones sociales de la salud que fueron creadas para aliviar el sufrimiento lo pueden empeorar (Kleinman, 2010). Esta proposición se ilustró con los largos fragmentos textuales de las entrevistas en la sección de resultados, que transmiten la violencia a la que se ven sometidas estas personas durante la hospitalización y en los servicios de emergencia por las mismas instituciones encargadas de su cuidado y atención. También se muestra con la persistencia de las mismas denuncias y quejas sobre los servicios públicos de salud mental después de casi una década de promulgada la Política, lo que ha obligado a las personas que tienen recursos a pagar servicios de salud privados y expone lo que Patel y Kleinman (2003) llaman el círculo vicioso entre la pobreza y los trastornos mentales.

3. En tercer lugar, el sufrimiento social por un problema de salud no se limita únicamente a la persona padeciente (Kleinman, 2010). Cualquier persona que ha experimentado una enfermedad grave en una persona cercana comprende que el sufrimiento no se limita a la persona enferma, se extiende al cuidador, que también requiere apoyo. En esta investigación no se incluyeron familiares, sin embargo, algunos relatos de las personas padecientes muestran la preocupación de la familia y amistades cercanas, incluso dando seguimiento a la adherencia del tratamiento.
4. Como se mencionó anteriormente, esta teoría evita las categorías dicotómicas ¿es un problema social? ¿es una enfermedad? Los trastornos mentales no son únicamente problemas de salud que requieren atención clínica, hay una dimensión política y social, en un enfoque socioecológico (Kirmayer y Gómez-Carrillo, 2019). El sufrimiento que se logró plasmar con la transcripción de los relatos de las personas con experiencias vividas no es únicamente por su condición de salud; incluye los malos tratos, el acceso a servicios de salud, los prejuicios de la familia y la sociedad, su situación socioeconómica.

Cuánto hemos contribuido con el futuro imaginado de la genómica al bienestar o sufrimiento de las personas padecientes es y fue una de las preocupaciones cuando se planteó esta investigación, como un ejercicio expiativo sobre mi propia praxis como investigadora en psiquiatría genética de los trastornos mentales severos durante los últimos 25 años. Desvelar, descubrir y exponer el sufrimiento de las personas padecientes por sus relatos y los de otros, más allá de la genetización que está apenas marginalmente presente, como experiencias personales imbuidas en un contexto social y político, en que

las divisiones disciplinares, los conflictos epistémicos y las categorías dicotómicas no parecen aportar para el estudio y alivio del sufrimiento social, por el contrario, más bien desarman, desarticulan, enfrentan posiciones y orientaciones, creo que es mi mayor contribución con esta investigación.

Conclusiones, recomendaciones y limitaciones

1. Sobre la presencia de la genetización en creencias, prácticas y políticas para los trastornos mentales mayores y sus posibles impactos, que fue la pregunta de investigación, encontramos los siguientes resultados:

- a) La mayoría de las personas entrevistadas cree en la participación genética en la causalidad de los trastornos mentales mayores, de forma no determinista y balanceada con los otros factores psicosociales. Estas explicaciones tienen un impacto positivo en aliviar la culpa en las personas padecientes y podrían contribuir a reducir el estigma y mejorar la aceptación de personas que viven con un trastorno mental. Sin embargo, este resultado se basa en un número limitado de entrevistas a personas con experiencia vivida y no incluye personas sin conocimiento sobre los trastornos mentales. La recomendación es confirmar estos resultados con estudios más amplios, tanto cualitativos como cuantitativos, que podrían contribuir a elaborar y diseñar programas de reducción del estigma.
- b) En prácticas, aún no encontramos una tendencia importante a usar o pensar en pruebas genéticas, genómicas o farmacogenéticas, que no tienen utilidad clínica demostrada presente. Las pruebas farmacogenéticas únicamente se solicitan por un grupo reducido de psiquiatras a nivel privado. Si se encontró interés de contar con consejo genético, en que la evidencia sugiere que es bien comprendido por las personas padecientes si es dado por personal

especializado. Por lo anterior, una de las recomendaciones es iniciar un programa de posgrado en consejo genético especializado para condiciones de herencia compleja como los trastornos mentales, en que las personas graduadas puedan explicar la combinación entre los contribuyentes etiológicos y así reducir cualquier asomo de determinismo, fatalismo y esencialismo genético y los temores asociados a estas creencias.

- c) El sistema de conocimientos médico mayoritario fue el biomédico u occidental, por lo que el tratamiento elegido y recomendado para las personas con trastornos mentales mayores por todas las personas entrevistadas incluye psicotrópicos, incluso para la profesional con orientación psicoanalítica. La elección terapéutica preferida combina psicotrópicos con psicoterapia. Aunque la tendencia mayoritaria fuera la biomédica, se encontraron otras orientaciones y mezclas en los mismos profesionales, algunas sin evidencia empírica como la homeopatía. No fue posible determinar si hay diferencias entre grupos profesionales que fue una de las hipótesis iniciales del proyecto. Sin embargo hay que recordar que la selección de las personas a entrevistar fue deliberada en busca de la mayor variación en las respuestas individuales, independientemente de su pertenencia al grupo, por lo que no es posible responder si hay diferencias significativas entre las personas cuyo trabajo principal es la psicología clínica, la psiquiatría o la definición de políticas públicas.
- d) No se encontró evidencia de que la ausencia de acciones sobre los determinantes sociales de la salud y otras prioridades percibidas por la

población, como el estigma, estuvieran asociadas a un énfasis mayor en las explicaciones genéticas y las nuevas tecnologías médicas como sugiere la definición de la genetización o como una consecuencia no anticipada del PGH. Explicar la incongruencia en la Política Nacional de Salud Mental entre los antecedentes, el modelo propuesto de salud, las prioridades percibidas por la población y las intervenciones propuestas en el plan de acción está afuera del ámbito de este proyecto.

2. Otros resultados ancilares que no eran parte de la propuesta inicial consistieron en desvelar, transcribir y exponer las prácticas violentas que sufren las personas padecientes por las instituciones de salud responsables de su cuidado y atención, la persistencia de las mismas quejas y reclamos sobre los pobres servicios públicos de salud mental a pesar de contar con una Política Nacional de Salud Mental y las inconsistencias en el documento de la política que tampoco responde a las prioridades percibidas por las personas participantes en los Foros de discusión. También se expusieron las grandes diferencias entre los servicios públicos y privados que según las personas entrevistadas y participantes a los Foros son consecuencia de limitaciones estructurales del sistema público en que no se invierte suficiente, son pocos los especialistas en psiquiatría, psicología clínica y otras especialidades en salud mental, hay pocas citas a muy largo plazo y de poca duración y la oferta de medicamentos es limitada. Para la elaboración de la Política, las actividades de consulta a todos los actores sociales parecen ser más un requisito formal o performativo según tendencias

o modas internacionales de “public engagement” pero que no se incorporan en el documento final.

3. La teoría del sufrimiento social es un marco teórico multidisciplinario que integra la gran diversidad de problemas humanos resultantes de diferentes fuerzas socioeconómicas, políticas, institucionales y naturales, sin dividir entre médicos o sociales, legales o morales, individuales o colectivos. Los resultados y conclusiones de esta investigación se enmarcan en esta teoría al intentar colocar en el centro de atención la experiencia del sufrimiento. Al hacerlo, se desvanecen las divisiones entre causalidad biológica y causalidad social, entre prácticas médicas y políticas sociales, entre sufrimiento individual y colectivo. También incluye cómo las mismas instituciones sociales de la salud causan y contribuyen al sufrimiento de las personas padecientes, uno de los hallazgos anclares del proyecto, tanto en la violencia que sufren las personas padecientes en los servicios de emergencias e internamientos como en la aparente apatía y desinterés en mejorar los servicios públicos de salud mental, en escuchar e incorporar las demandas y necesidades de las personas padecientes y sus familias en los servicios públicos y en abordar la violencia estructural de la pobreza con políticas sociales. En lugar de separar, dividir y enfrentar expertos, disciplinas e instituciones, permite integrar una diversidad de fuentes y conocimientos y colocar la experiencia subjetiva del sufrimiento y la miseria como eje central en su contexto social más amplio.
4. Finalmente, las investigaciones cualitativas con relatos de personas con experiencia vivida sobre diferentes condiciones, de diferentes partes del mundo, contextos socioeconómicos y culturales, sobre qué es lo que más les importa, qué tiene valor para

ellas, qué pone en peligro su existencia, sus aspiraciones, su bienestar, en quiénes confían y en quiénes no, cuáles son sus necesidades, son complementos indispensables a otros estudios en salud pública, en ciencias sociales, en bioética y en biomedicina, para co-contruir conocimiento que mejore nuestra comprensión y manejo sanitario y social del sufrimiento humano y los predicamentos de nuestros tiempos.

Referencias

- Alarcón G, R. D., y Freeman III, A. M. (2015). Rutas ontológicas de la nosología psiquiátrica: ¿Cómo se llegó al DSM-5? *Revista de Neuro-Psiquiatría*, 78(1), 35-45.
- Alhajji, L. y Nemeroff, C.B. (2015). Personalized Medicine and Mood Disorders. *Psychiatric Clinics of North America*. 38(3), 395-403.
- American Psychiatric Association (2013). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Consultado en línea el 01/07/2015 en: <http://www.psychiatry.org/dsm5>
- Anderson, L. (2006). Analytic autoethnography. *Journal of Contemporary Ethnography*, 35(4), 373–395.
- Andreasen, N.C. (2007) DSM and the Death of Phenomenology in America: An Example of Unintended Consequences. *Schizophrenia Bulletin*, 33(1), 108–112.
- Angermeyerl, M.C. y Klusmann, D. (1988) The Causes of Functional Psychoses as Seen by Patients and Their Relatives I: The Patients' Point of View. *European Archives Psychiatry Clinical Neuroscience*. 238, 47-54.
- Arribas-Ayllon, M. (2016). After geneticization. *Social Science & Medicine*, 159, 132-139.
- Arribas-Ayllon, M., Bartlett, A., & Lewis, J. (2019). *Psychiatric Genetics: From Hereditary Madness to Big Biology*. Routledge.
- Baber, Z. (2008). Global DNA: Genomics, the Nation-State and Globalisation. *Asian Journal of Social Science*, 36(1), 104-119.
- Barrowclough, C., Johnston, M., & Tarrier, N. (1995). Attributions, Expressed Emotion, and Patient Relapse: An Attributional Model of Relatives' Response to Schizophrenic Illness. *Behavior Therapy*, 25, 67-88.
- Becker, A.E., & Kleinman, A. (2013). Mental Health and the Global Agenda. *The New England Journal of Medicine*. 369, 66-73.
- Bellido Zanin, G. y Vázquez Morejón, A.J. (2013) Causal Attribution in Psychosis: A Study on Patients and Relatives. *Annuary of Clinical and Health Psychology Year*, 9, 7-8.
- Berger. E., Castagné, R., Chadeau-Hyam, M., Bochud, M., d'Errico, A., Gandini, M., Karimi, M., Kivimäki, M., Krogh, V., Marmot, M., Panico, S., Preisig, M., Ricceri, F., Sacerdote, C., Steptoe, A., Stringhini, S., Tumino, R., Vineis, P., Delpierre, C. y Kelly-Irving, M. (2019). M over the Life Course. *Nature Communications*, 10(1), 773-783.
- Berlim, M.T., Fleck, M.P.A. & Shorter, E. (2003). Notes on Antipsychiatry. *European Archives Psychiatry Clinical Neuroscience*, 253, 61–67.
- Biehl, J., & Petryna, A. (Eds.). (2013). *When People Come First: Critical Studies in Global Health*. Princeton University Press.
- Bhikha, A.G., Farooq, S., Chaudhry, N. y Husain, N. (2012). A Systematic Review of Explanatory Models of Illness for Psychosis in Developing Countries. *International Review of Psychiatry*, 24(5), 450–462.
- Bhui, K., Rudell, K., & Priebe, S. (2006). Assessing Explanatory Models for Common Mental Disorders. *Journal of Clinical Psychiatry*, 67(6), 964-971.
- Bhugra, D., Tasman, A., Pathare, S., Priebe, S., Smith, S., Torous, J. et al. (2017). The WPA-Lancet Psychiatry Commission on the Future of Psychiatry. *Lancet Psychiatry*, 4, 775–818.
- Bliss, C. (2018). *Social by Nature: The Promise and Peril of Sociogenomics* (1st ed.). Stanford University Press.
- Bloom, D.E., Cafiero, E.T., Jané-Llopis, E., Abrahams-Gessel, S., Bloom, L.R., Fathima, S., Feigl, A.B., Gaziano, T., Mowafi, M., Pandya, A., Prettner, K., Rosenberg, L., Seligman, B., Stein, A.Z., & Weinstein, C. (2011). *The Global Economic Burden of Noncommunicable Diseases*. Geneva: World Economic Forum.
- Bourdieu, P. (2003). Participant Objectivation. *Journal of the Royal Anthropological Institute*, 9(2), 281-294.
- Boyle, E.A., Li, Y.I. y Pritchard, J.K. (2017). An Expanded View of Complex Traits: From Polygenic to Omnigenic. *Cell*. 169(7), 1177-1786.
- Breen, G., Li, Q., Roth, B.L., O'Donnell, P., Didriksen, M., Dolmetsch, R. et al. (2016). Translating Genome-Wide Association Findings into New Therapeutics for Psychiatry. *Nature Neuroscience*. 19(11), 1392-1396.
- Brown, P. J., & Closser, S. (2016). *Understanding and Applying Medical Anthropology*. Routledge.
- Brune, M. (2016). *Textbook of Evolutionary Psychiatry and Psychosomatic Medicine. The Origins of Psychopathology*. Chapter 5: Psychiatric Assessment. Oxford: Oxford University Press.

- Burke, W. y Korngiebel, D.M. (2015). Closing the Gap between Knowledge and Clinical Application: Challenges for Genomic Translation. *PLoS Genetics*, 11(2), 1-9.
- Byrne, P. (2001). Psychiatric stigma. *British Journal of Psychiatry*, 178, 281-284.
- Campbell, P. (2010). A decade for psychiatric disorders. *Nature*, 463(9), 10-1038.
- Cardoso Gómez, M.A, Zarco Villavicencio, A., Aburto López, I.A. y Rodríguez León, M.A (2014). Paciente: un aporte conceptual para la conformación de un modelo de atención a las enfermedades crónicas. *Revista de la Facultad de Medicina de la UNAM*. 57(5), 32-44.
- Casper M.J. y Koenig, B.A. (1996). Reconfiguring Nature and Culture: Intersections of Medical Anthropology and Technoscience Studies. *Medical Anthropology Quarterly*, 10, 523-536.
- Casper, M.J. y Morrison, D.R. (2010). Medical Sociology and Technology: Critical Engagements. *Journal of Health and Social Behavior*, 51(S), S120-S132.
- Charney, A. W., Ruderfer, D. M., Stahl, E. A., Moran, J. L., Chambert, K., Belliveau, R. A., ... & Sklar, P. (2017). Evidence for genetic heterogeneity between clinical subtypes of bipolar disorder. *Translational psychiatry*, 7(1), e993-e993.
- Chavarria-Soley, G., Francis-Cartin, F., Jimenez-Gonzalez, F., Ávila-Aguirre, A., Castro-Gomez, M. J., Robarts, L., ... & Raventós, H. (2021). Attitudes of Costa Rican Individuals Towards Donation of Personal Genetic Data for Research. *Personalized Medicine*, 18(2), 141-152.
- Choudhry, F. R., Mani, V., Ming, L. C., & Khan, T. M. (2016). Beliefs and perception about mental health issues: a meta-synthesis. *Neuropsychiatric disease and treatment*, 12, 2807–2818.
- Christakis, N. A. (2019). *Blueprint: The Evolutionary Origins of a Good Society*. Hachette UK.
- Clement, S., Schauman, O., Graham, T., Maggioni, F., Evans-Lacko, S., Bezborodovs, N., ... & Thornicroft, G. (2015). What is the Impact of Mental Health-Related Stigma on Help-Seeking? A Systematic Review of Quantitative and Qualitative Studies. *Psychological medicine*, 45(1), 11-27.
- CNREE (2011). *Registro Nacional de Estadística sobre Discapacidad*. Consultado en línea: http://www.elfinancierocr.com/biblioteca/Informe-piloto-discapacidad-Costa-Rica_ELFFIL20130731_0031.pdf
- Collins, P., Patel, V., Joestl, S. March, D., Insel, T., Daar, T. et al. (2011). Grand challenges in global mental health. *Nature* 475, 27–30.
- Contreras, J., Rodríguez-Arauz, G., Leandro-Rojas, M. y Raventós, H. (2014). Call for a Change in Mental Health Research Funding Priorities: the Example of Costa Rica. *Pan American Journal of Public Health*, 36(4), 266-269.
- Contreras-Rojas, J. y Raventós, H. (2013). Foro sobre salud mental 2011, conclusiones y pasos futuros. *Acta Médica Costarricense*, 55(3), 132-138.
- Coto-Vílchez, C., Martínez-Magaña, J. J., Mora-Villalobos, L., Valerio, D., Genis-Mendoza, A. D., Silverman, J. M., Nicolini, H., Raventós, H., & Chavarria-Soley, G. (2021). Genome-wide DNA methylation profiling in nonagenarians suggests an effect of PM20D1 in late onset Alzheimer's disease. *CNS spectrums*, 1–27. Advance online publication. <https://doi.org/10.1017/S109285292100105X>
- Craddock, N., O'Donovan, M. C., & Owen, M. J. (2005). The Genetics of Schizophrenia and Bipolar Disorder: Dissecting Psychosis. *Journal of Medical Genetics*, 42(3), 193-204.
- Cornish, F., Gillespie, A., & Zittoun, T. (2014). *The Sage Handbook of Qualitative Data Analysis*. Uwe Flick, 79, 93.
- Corrigan, P. W. y Watson, A. M. (2004) At Issue: Stop the Stigma: Call Mental Illness a Brain Disease, *Schizophrenia Bulletin*, 30, 477–479, <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.schbul.a007095>
- Corrigan, P. W., & Rao, D. (2012). On the self-stigma of mental illness: stages, disclosure, and strategies for change. *Canadian journal of psychiatry*. 57(8), 464–469. <https://doi.org/10.1177/070674371205700804>
- Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium (2013). Genetic Relationship Between Five Psychiatric Disorders Estimated from Genome-Wide SNPs. *Nature Genetics*, 45(9), 984-994.
- Crossley, N.R.D. (1998). Laing and the British Anti-Psychiatry Movement: a Socio-Historical Analysis. *Social Science & Medicine*, 47(7), 877-889.
- Csordas, T., Dole, C., Tran, A., Strickland, M. y Storck, M.G. (2010) Ways of Asking, Ways of Telling: A *Psychiatry*, 34, 29–55.
- Cuthbert, B. N., & T. R. Insel. (2013). Toward the Future of Psychiatric Diagnosis: the Seven Pillars of RDoC. *BMC Medicine*, 11,126-134.

- Delaney, S.K., Hultner†, M.L., Jacob†, H.J., Ledbetter†, D.H., McCarthy†, J.J., Ballf, M. *et al.* (2016). Toward Clinical Genomics in Everyday Medicine: Perspectives and Recommendations. *Expert Review of Molecular Diagnostics*, 16(5), 521–532.
- Delille, E. & Crozier, I. (2018). Historicizing Transcultural Psychiatry: People, Epistemic Objects, Networks, and Practices. *History of Psychiatry*, 29(3), 257–262.
- Demjaha, A., MacCabe, J.H. y Murray R.M. (2012). How Genes and Environmental Factors Determine the Different Neurodevelopmental Trajectories of Schizophrenia and Bipolar Disorder. *Schizophrenia Bulletin*, 38(2), 209-214.
- Edmonds, D., & Warburton, N. (2021). Political Bioethics. [https://hwcndn.libsyn.com/p/e/e/0/ee0bfa065f4fba6f/Jonathan_Wolff_on_Political_Bioethics_3.mp3?c_id=4609874&cs_id=4609874&expiration=1639144096&hwt=8bfa40be616d62237523d4a56074c8dc]. En: *Bio-Ethics Bites*. The Oxford Uehiro Centre for Practical Ethics.
- Enigma Consortium. (2019). *ENIGMA*. Http://Enigma.Ini.Usc.Edu/. Consultado en línea el 5/5/2019, en: <http://enigma.ini.usc.edu/>
- European Network of National Networks studying Gene-Environment Interactions in Schizophrenia (EU-GEI) (2014). Identifying Gene-Environment Interactions in Schizophrenia: Contemporary Challenges for Integrated, Large-scale Investigations. *Schizophrenia Bulletin*, 40(4), 729–736.
- Farmer, P. (1997) On Suffering and Structural Violence: A view from below. En: Klein, A., Das, V., y Lock, M. *Social Suffering*, California Press
- Farmer, P., Kim, J. Y., Kleinman, A., & Basílico, M. (2013). *Reimagining Global Health: An Introduction* (Vol. 26). University of California Press.
- Fink, M., Bolwig, T. G., Parker, G., & Shorter, E. (2007). Melancholia: Restoration in Psychiatric Classification Recommended. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 115(2), 89–92. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0447.2006.00943.x>
- Freedman, R., Lewis, D. A., Michels, R., Pine, D. S., Schultz, S. K., Tamminga, C. A., Gabbard, G. O., Gau, S. S. F., Javitt, D. C., Oquendo, M. A., Shrout, P. E., Vieta, E., & Yager, J. (2013). The Initial Field Trials of DSM-5: New Blooms and Old Thorns. *American Journal of Psychiatry*, 170(1), 1–5. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.2012.12091189>
- Felt, U., Fouché, R., Miller, C. A., & Smith-Doerr, L. (Eds.). (2017). *The Handbook of Science and Technology Studies*. MIT Press.
- Gelder, G. M., López-Ibor, J. J., & Andreassen, N. (Eds.). (2013). *Tratado de Psiquiatría*. Ars Médica Barcelona.
- Geschwind, D. H., & Flint, J. (2015). Genetics and Genomics of Psychiatric Disease. *Science*, 349(6255), 1489–1494. <https://doi.org/10.1126/science.aaa8954>
- Ghane, S., Kolk, A. M., & Emmelkamp, P. M. G. (2009). Assessment of Explanatory Models of Mental Illness: Effects of Patient and Interviewer Characteristics. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 45(2), 175–182. <https://doi.org/10.1007/s00127-009-0053-1>
- Gilbert, S. F., Bosch, T. C. G., & Ledón-Rettig, C. (2015). Eco-Evo-Devo: Developmental Symbiosis and Developmental Plasticity as Evolutionary Agents. *Nature Reviews Genetics*, 16(10), 611–622. <https://doi.org/10.1038/nrg3982>
- Glahn, D. C., Nimgaonkar, V. L., Raventós, H., Contreras, J., McIntosh, A. M., Thomson, P. A., Jablensky, A., McCarthy, N. S., Charlesworth, J. C., Blackburn, N. B., Peralta, J. M., Knowles, E. E. M., Mathias, S. R., Ament, S. A., McMahon, F. J., Gur, R. C., Bucan, M., Curran, J. E., Almasy, L., . . . Blangero, J. (2018). Rediscovering the Value of Families for Psychiatric Genetics Research. *Molecular Psychiatry*, 24(4), 523–535. <https://doi.org/10.1038/s41380-018-0073-x>
- Golan, D., Lander, E. S., & Rosset, S. (2014). Measuring Missing Heritability: Inferring the Contribution of Common Variants. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 111(49), E5272–E5281. <https://doi.org/10.1073/pnas.1419064111>
- Gold, J., & Gold, I. (2015). *Suspicious minds: How culture shapes madness*. Simon and Schuster.
- Goldacre, B. (2008). *Bad Science*. Harper Collins Publishers.
- Gone J.P., & Kirmayer, L. (2010) On the Wisdom of Considering Culture and Context in Psychopathology. En: *Contemporary Directions in Psychopathology: Scientific Foundations of the DSM-V and ICD-11*. T., Millon, R. F., Krueger, & E., Simonsen (Eds.). The Guilford Press.

- Goffman, E. (1963). *S TIGMA, Notes on the Management of Spoiled Identity*. London: Penguin.
- Gratten, J., Wray, N.R., Keller, M.C., & Visscher, P.M. (2014). Large-scale Genomics Unveils the Genetic Architecture of Psychiatric Disorders. *Nature Neuroscience*. 17(6), 782–790.
- Gubrium, J. F., & Holstein, J. A. (2014). Analytic Inspiration in Ethnographic Fieldwork. *The SAGE handbook of qualitative data analysis*, 35-48.
- Gulliver, A., Griffiths, K.M., & Christensen, H. (2010). Perceived Barriers and Facilitators to Mental Health Help-seeking in Young People: A Systematic Review. *BMC Psychiatry*. 30(10), 113-21.
- Hedgecoe, A. (2001). Schizophrenia and the Narrative of Enlightened Geneticization. *Social Studies of Science*, 31(6), 875–911. <https://doi.org/10.1177/030631201031006004>
- Hedgecoe, A.M. (2009). Geneticization: Debates and Controversies. *eLs* <https://doi.org/10.1002/9780470015902.a0005849.pub2>
- Horsthemke B. (2018). A critical view on transgenerational epigenetic inheritance in humans. *Nature communications*, 9(1), 2973. <https://doi.org/10.1038/s41467-018-05445-5>
- Hou, L., Bergen, S.E., Akula, N., Song, J., Hultman, C.M., Landen, M. *et al.* (2016). Genome-wide Association Study of 40,000 Individuals Identifies Two Novel *Loci* Associated with Bipolar Disorder. *Human Molecular Genetics*, 25(15), 3383-3394.
- Hughes, K., Bellis, M.A., Hardcastle, K.A., Sethi, D., Butchart, A., Mikton, C. *et al.* (2017). The Effect of Multiple Adverse Childhood Experiences on Health: a Systematic Review and Meta-analysis. *Lancet Public Health*. 2(8), e356-e366.
- Hyman, S.E. (2017). A Valuable New Direction in Ethical Analysis of Psychiatric Genetics. *The American Journal of Bioethics*, 17(4), 13-15.
- International Society of Psychiatric Genetics (2019). Genetic Testing and Psychiatric Disorders. *A Statement from the ISPG*. En: <https://ispg.net/genetic-testing-statement/>
- James, C. A., Hadley, D. W., Holtzman, N. A., & Winkelstein, J. A. (2006). How Does the Mode of Inheritance of a Genetic Condition Influence Families? A Study of Guilt, Blame, Stigma, and Understanding of Inheritance and Reproductive Risks in Families with X-linked and Autosomal Recessive Diseases. *Genetics in Medicine*, 8(4), 234-242.
- Janes, C.R. & Corbett K.K. (2009). Anthropology and Global Health. *Annual Review of Anthropology*, 38, 167-183.
- Jasanoff, S. (Ed.). (2004). *States of Knowledge: the Co-production of Science and the Social Order*. Routledge.
- Jasanoff, S. (2016). *The Ethics of Invention: Technology and the Human Future*. Norton & Company.
- Jennings, K.S., Cheung, J.H., Britt, T.W., Goguen K.N., Jeffirs, S.M., Peasley, A.L. & Lee, A.C. (2015). How are Perceived Stigma, Self-stigma, and Self-reliance Related to Treatment-seeking? A Three-path Model. *Psychiatric Rehabilitation Journal*. 38(2), 109-16.
- Jilek, W.G. (2001). Cultural Factors in Psychiatric Disorders. Conferencia presentada en el 26th *Congress of the World Federation for Mental Health*. Consultado en línea: <http://www.mentalhealth.com/mag1/wolfgang.html>
- Joyner, M.J., Paneth, N., & Ioannidis, J.P. (2016). What Happens When Underperforming Big Ideas in Research Become Entrenched? *JAMA*, 316(13), 1355-1356.
- Kalia, S. S., Adelman, K., Bale, S. J., Chung, W. K., Eng, C., Evans, J. P., Herman, G. E., Hufnagel, S. B., Klein, T. E., Korf, B. R., McKelvey, K. D., Ormond, K. E., Richards, C. S., Vlangos, C. N., Watson, M., Martin, C. L., & Miller, D. T. (2017). Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a Policy Statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genetics in Medicine*, 19(2), 249-255.
- Kelley, H. H. (1973). The Processes of Causal Attribution. *American Psychologist*, 28(2), 107-128.
- Kerr, A., Chekar, C.K., Ross E, *et al.* (2021) Capítulo 5 Genomics at scale: participation to build the bioeconomy. En: *Personalised cancer medicine: Future crafting in the genomic era* [Internet]. Manchester (UK): Manchester University Press; En: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK567279/>
- Kessler, R.C. (2000). Psychiatric Epidemiology: Selected Recent Advances and Future Directions. *Bulletin of the World Health Organization*, 78(4), 464-474.
- Kessler, R. C., Aguilar-Gaxiola, S., Alonso, J., Chatterji, S., Lee, S., Ormel, J., ... & Wang, P. S. (2009). The Global Burden of Mental Disorders: an Update from the WHO World Mental Health (WMH) Surveys. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 18(1), 23-33.

- Kety, S.S. (1974). From Rationalization to Reason. *The American Journal of Psychiatry*, 131, 957-963.
- Kirmayer, L. J., & Crafa, D. (2014). What Kind of Science for Psychiatry? *Frontiers in Human Neuroscience*, 8, 1-12
- Kirmayer, L. J. y Ryder A. G. (2016). Culture and Psychopathology. *Current Opinion in Psychology*, 8, 143-148
- Kirmayer, L. J., & Gómez-Carrillo, A. (2019). Culturally Responsive Clinical Psychology and Psychiatry: An Ecosocial Approach. *Cultural Clinical Psychology and PTSD*, 2019, 3-21.
- Kleinman, A. (1987). *Rethinking psychiatry*. New York: The Free Press.
- Kleinman, A. (1988). *The Illness Narratives: Suffering, Healing, and the Human Condition*. Basic books.
- Kleinman, A. (1995). *Writing at the Margin: Discourse between Anthropology and Medicine*. University of California Press.
- Kleinman, A., Das, V. y Lock, M.M. (1997). *Social Suffering*. University of California Press.
- Kleinman, A. (2007). *What really matters: Living a moral life amidst uncertainty and danger*. Oxford University Press.
- Kleinman, A. (2010). Four Social Theories for Global Health. *The Lancet*, 375(9725), 1518-1519.
- Kleinman, A., & Benson, P. (2016). *Anthropology in the Clinic: The Problem of Cultural Competency and How to Fix It*. En Brown, P. J. y Closser, S. (Eds.) (2016) *Understanding and Applying Medical Anthropology* (3ra Edición, pp. 344-349). New York, NY: Routledge.
- Kong, C., Dunn, M. y Parker, M. (2017) Psychiatric Genomics and Mental Health Treatment: Setting the Ethical Agenda. *The American Journal of Bioethics*, 17(4), 3-12.
- Kontopodis, M., Niewdhner, J. y Beck, S. (2011). Investigating Emerging Biomedical Practices: Zones of Awkward Engagement on Different Scales. *Science, Technology, & Human Values*, 36(5), 599-615.
- Krendl, A. C., & Pescosolido, B. A. (2020). Countries and Cultural Differences in the Stigma of Mental Illness: the East-west Divide. *Journal of Cross-Cultural Psychology*, 51(2), 149-167.
- Kvaale E.P., Haslam, N., Gottdiener, W.H. (2013). The “side effects” of medicalization: a meta-analytic review of how biogenetic explanations affect stigma. *Clin Psychol Rev.*, 33(6), 782-794.
- Lakoff, A. (2017). A fragile assemblage: Mutant bird flu and the limits of risk assessment. *Social Studies of Science*, 47(3), 376-397.
- Lander, E. S., & Schork, N. J. (1994). Genetic Dissection of Complex Traits. *Science*, 265(5181), 2037-2048.
- Larkings, J.S., Brown, P.M. y Scholz, B. (2017) “Why am I like this?” Consumers Discuss their Causal Beliefs and Stigma. *International Journal of Mental Health*, 46(3), 206-226.
- Laurens, K.R, Luo, L., Matheson, S.L., Carr, V.J., Raudino, A., Harris, J., & Green, M.J. (2015). Common or Distinct Pathways to Psychosis? A Systematic Review of Evidence from Prospective Studies for Developmental Risk Factors and Antecedents of the Schizophrenia Spectrum Disorders and Affective Psychoses. *BMC Psychiatry*, 15, 205-30.
- Lazaro-Munoz, G. (2018). Symposium Psychosocial Impact of Psychiatric Genetic Test Results: Anticipating the Challenges. *Conference Psychiatric Genomics Researchers’ Concerns about Offering Return of Results to Individual Participants*. World Congress of Psychiatric Genetics 2018.
- Lea, A.J., Tung, J., Archie, E.A. y Alberts, S.C. (2018). Developmental Plasticity: Bridging Research in Evolution and Human Health. *Evolution Medicine and Public Health*. 2017, 1, 162-175.
- Lebowits, M.S. (2019). The implications of Genetic and Other Biological Explanations for Thinking about Mental Disorders. *Hastings Cent Rep*, 49, S82-S89.
- Leemput, van de J., Hessx, J.L., Glattx, S.J. y Tsuang, M.T. (2016) Genetics of Schizophrenia: Historical Insights and Prevailing Evidence. *Advances in Genetics* 96, 99-141.
- Levy, R.J., Xu, B., Gogos, J.A. y Karayiorgou, M. (2012). Copy Number Variation and Psychiatric Disease Risk. *Methods Molecular Biology*, 838, 97-113.
- Lewontin, R. (1974). The Analysis of Variance and the Analysis of Causes. *American Journal of Human Genetics*, 26, 400-411
- Lewontin, R., & Levins R. (2007). *Biology Under the Influence: Dialectical Essays on the Coevolution of Nature and Society*. NYU Press.
- Lloyd, K.R., Jacob, K.S., Patel, V., Louis, I.St., Bhugra, D., & Mann, A.H. (1998). The Development of the Short Explanatory Model Interview (SEMI) and its Use among Primary-care Attenders with Common Mental Disorders. *Psychological Medicine*, 28, 1231-1237.
- Lock, M. y Nguyen, V.K. (2010) *An Anthropology of Biomedicine*. 1ra Edición, Wiley-Blackwell.

- Lock, M. M., & Nguyen, V. K. (2018). *An Anthropology of Biomedicine*. John Wiley & Sons.
- Luhmann, T. (2001). *Of two Minds: An Anthropologist Look at American Psychiatry*. New York: Vintage Books.
- Luhmann, T. M., Padmavati, R., Tharoor, H., & Osei, A. (2015). Hearing Voices in Different Cultures: A Social Kindling Hypothesis. *Topics in Cognitive Science*, 7(4), 646-663.
- Lunda, C., Breena, A., Flishera, A.J., Kakumab, R., Corrigalla, J., Joskaa, J.A., Swartzc, L., & Patel, V. (2010) Poverty and Common Mental Disorders in Low and Middle Income Countries: A Systematic Review. *Social Science & Medicine*, 71(3), 517-528
- Maier, R., Moser, G., Chen, G.B., Ripke, S., Cross-Disorder Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium, Coryell, W., *et al.* (2015). Joint Analysis of Psychiatric Disorders Increases Accuracy of Risk Prediction for Schizophrenia, Bipolar Disorder, and Major Depressive Disorder. *American Journal Human Genetics*, 96(2), 283-294.
- Maier, W., Lichtermann, D., Minges, J., Hallmayer, J., Heun, R., Benkert, O., & Levinson, D. (1993) Continuity and Discontinuity of Affective Disorders and Schizophrenia. *Archives of General Psychiatry*, 50, 871-883.
- Manolio, T.A., Collins, F.S., Cox, N.J., Goldstein, D.B., Hindorff, L.A., Hunter, D.J. *et al.* (2009). Finding the Missing Heritability of Complex Diseases. *Nature*, 461, 747-53.
- Marmot, M (2004). Social Causes of Social Inequalities in Health. En: Anand, S., Peter, F., & Sen, A. (2004). *Public Health, Ethics, and Equity*. OUP Oxford.
- Marmot, M. (2015). The Health Gap: The Challenge of an Unequal World. En: Amazon.com.
- Martin, A. R., Kanai, M., Kamatani, Y., Okada, Y., Neale, B. M., & Daly, M. J. (2019). Clinical Use of Current Polygenic Risk Scores may Exacerbate Health Disparities. *Nature Genetics*, 51(4), 584-591.
- Martinez-Martin N. (2017) Psychiatric Genetics in a Risk Society. *The American Journal of Bioethics*, 17(4), 1-2.
- Matschinger, H., & Angermeyer, M. C. (1996). Lay Beliefs about the Causes of Mental Disorders: a new Methodological Approach. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 31, 309-315.
- McGuffin, P., Owen, M.J., & Gotterman, I.I. (2002). *Psychiatric Genetics and Genomics*. Oxford: Oxford University Press.
- McNeil, M., Arribas-Ayllon, M., Haram, J., Mckenzie, A. y Tutton, R. (2017). *Conceptualizing imaginaries of Science, Technology and Society*. En: *The Handbook of Science and Technology Studies*, 4th edition.
- Milani, L., Leitsalu, L., & Metspalu, A. (2015). An Epidemiological Perspective of Personalized Medicine: the Estonian Experience. *Journal of Internal Medicine*. 277, 188-200.
- Ministerio de Salud de Costa Rica (2012). *Política Nacional de Salud Mental 2012-2020*. En: <http://www.bvs.sa.cr/saludmental/politicasaludmental.pdf>
- Moncrieff, J.A. & Timimi, S. (2013). The Social and Cultural Construction of Psychiatric Knowledge: an Analysis of NICE Guidelines on Depression and ADHD. *Anthropology & Medicine*, 20(1), 59-71.
- Montero, A.P., Balderas T., Pereira, M., Lizano, A., Armas, R., Medina, R., *et al.* (2002). Resultados de la Categorización de una Muestra de Pacientes con Diagnóstico de Egreso de Esquizofrenia. *Acta Médica Costarricense*, 44(2) 74-78.
- Morales, A., Alvarado, S., Calvo, M., Contreras, J., & Raventós, H. (2012). Un Acercamiento al Contenido Cultural de los Delirios de Personas con Esquizofrenia en Costa Rica. *Cuadernos de Antropología*, 22, 1-24
- Mukherjee, S. (2017). *The Gene: An Intimate History*. Scribner.
- National Human Genome Research Institute. *A brief history of the human genome project*. Consultado en: <https://www.genome.gov/12011239/>
- National Institute of Mental Health. Research Domain Criteria (RDoC) (2013). Consultado en: <http://www.nimh.nih.gov/research-priorities/rdoc/index.shtml>
- Nelson, M.R., Tipney, H., Painter, J.L., Shen, J., Nicoletti, P., Shen, Y. *et al.* (2015). The Support of Human Genetic Evidence for Approved Drug Indications. *Nature Genetics*, 47(8) 856-860.
- Nesse, R. M. (2018). *Good Reasons for Bad Feelings: Insights from the Frontier of Evolutionary Psychiatry* 1st Edition. Penguin.
- Nestler, E.J. y Hyman, S.E. (2010). Animal Models of Neuropsychiatric Disorders *Nature Neuroscience*. 13(10), 1161-1169.
- Parens, E. y Appelbaum, P. S. (2021). Symposium Genetics and Responsibility: More Complicated Than We'd Thought. <https://elsihub.org/news/genetics-and-responsibility-more-complicated-wed-thought>

- Patel, V., & Kleinman A. (2003). Poverty and Common Mental Disorders in Developing Countries. *Bulletin World Health Organization*, 81(8), 609-615
- Pearce, J.M.S. (2012). Brain Disease Leading to Mental Illness: A Concept Initiated by the Discovery of General Paralysis of the Insane. *European Neurology*, 67, 272–278.
- Pescosolido, B.A., Martin, J.K., Long, J.S., Medina, T.R., Phelan, J.C., & Link, B.G. (2010) “A Disease Like Any Other”? A Decade of Change in Public Reactions to Schizophrenia, Depression, and Alcohol Dependence. *American Journal of Psychiatry*, 167(11), 1321–1330.
- Phelan, J. C. (2005). Geneticization of Deviant Behavior and Consequences for Stigma: The Case for Mental Illness. *Journal of Health and Social Behavior*, 46, 307-322.
- Pilgrim, D. (2007). The Survival of Psychiatric Diagnosis. *Social Science & Medicine*, 65, 536–547.
- Pletnikov, M., & Waddington, J. (2016). Modeling the Psychopathological Dimensions of Schizophrenia, From Molecules to Behavior. *Handbook of Behavioral Neuroscience*, 23, 3-532.
- Plomin, R. (2018). *Blueprint: How DNA Makes Us Who We Are*. Mit Press.
- Porter, R. (2002). *Madness: A Brief History*. New York, NY: Oxford University Press.
- Prainsack, B., & Voigt, T. (10 de noviembre de 2021). “For-profit Companies Don’t Care about Patients’ Well-being” Data and Sharing in Germany. *Wellcome Connecting Science, From Your DNA, Your Say*. <https://societyandethicsresearch.wellcomeconnectingscience.org/catalogue/for-profit-companies-don-t-care-about-patients-well-being-data-and-sharing-in-germany>.
- Putt, S., Yanes, T., Meiser, B., Kaur, R., Fullerton, J. M., Barlow-Stewart, K. & Mitchell, P. B. (2020). Exploration of Experiences with and Understanding of Polygenic Risk Scores for Bipolar Disorder. *Journal of Affective Disorders*, 265, 342-350.
- Rajagopalan, R. M., Nelson, A., & Fujimura, J. H. (2017). 12 Race and Science in the Twenty-First Century. *The Handbook of Science and Technology Studies*. (4 Ed.), edited by U. Felt, R. Fouché, CA Miller, and L. Smith-Doerr, 349-378.
- Raventós, H., & Contreras, J. (2017). El Diagnóstico en Psiquiatría: una Discusión Teórica y Práctica para el Abordaje Clínico. *Acta Médica Costarricense*, 59(4), 134-137.
- Raventós, H., Contreras, J., & Chavarría, G. (2014) *Sobre el genoma humano, la medicina personalizada y el sistema de seguridad social*. En Caja Costarricense del Seguro Social (Eds.) *Metamorfosis 2041: Hacia una CCSS centenaria*, Primera Edición (pp. 199-204). San José: Caja Costarricense del Seguro Social
- Reardon, J. (2017). *The Postgenomic Condition: Ethics, Justice, and Knowledge after the Genome.*, Chicago: University of Chicago Press.
- Regalao, A. (2018) 2017 was the year consumer DNA testing blew up. MIT Technology Review. <https://www.technologyreview.com/2018/02/12/145676/2017-was-the-year-consumer-dna-testing-blew-up/>
- Reinhard, M. A., Dewald-Kaufmann, J., Wuestenberg, T., Musil, R., Barton, B. B., Jobst, A., & Padberg, F. (2020). The Vicious Circle of Social Exclusion and Psychopathology: A Systematic Review of Experimental Ostracism Research in Psychiatric Disorders. *European Archives of Psychiatry and Clinical Neuroscience*, 270(5), 521-532.
- Richardson, S. S. y Stevens, H. ed. (2015). *Postgenomics: Perspectives on Biology after the Genome*. Durham; London: Duke University Press.
- Richardson, E. T. (2020). *Epidemic illusions: on the coloniality of global public health*. MIT Press.
- Rose, S.P.R. (2006). Commentary: Heritability estimates—Long Past their Sell-by Date. *International Journal of Epidemiology*, 35, 525–527.
- Rose, N. (2013) Conferencia “*DSM-5 and the Future of Diagnosis*” dictada el 4 de junio de 2013 en el Instituto de Psiquiatría, Inglaterra. Consultado en línea en: <http://nikolasrose.com/wp-content/uploads/2013/07/Rose-2013-What-is-diagnosis-for-loP-revised-July-2013.pdf>
- Rosenberg, C. E. (2006). Contested Boundaries: Psychiatry, Disease, and Diagnosis. *Perspectives in Biology and Medicine*, 49(3), 407-424.
- Rosenberg, C. (2013). The Art of Medicine: Back to the Future. *The Lancet*. 382, 3-4
- Rubinstein, E. (2010). Psychiatry: Medicine Benefits from Cultural and Personal Insights. *Nature*, 463(7280), 424-424.

- Rüdel, K. (2006). *Barts Explanatory Model Inventory: The exploration of cross-cultural variations in perceptions of mental distress* (Doctoral dissertation).
- Rüdel, K., Bhui, K. y Priebe, S. (2009). Concept, Development and Application of a New Mixed Method Assessment of Cultural Variations in Illness Perceptions: Barts Explanatory Model Inventory. *J Health Psychol*, 14, 336-47.
- Rüsch, N., Angermeyer, M. C., & Corrigan, P. W. (2005). Mental illness stigma: Concepts, Consequences, and Initiatives to Reduce Stigma. *European Psychiatry*, 20(8), 529-539.
- Schnyder, N., Panczak, R., Groth, N., & Schultze-Lutter, F. (2017). Association Between Mental Health-related Stigma and Active Help-seeking: Systematic Review and Meta-analysis. *The British Journal of Psychiatry*, 210(4), 261-268.
- Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium (2014). Insights from 108 Schizophrenia-associated Genetic *Loci*. *Nature*, 511, 7510, 421-427.
- Shorter, E. (1997). *A History of Psychiatry: From the Era of the Asylum to the Age of Prozac*. New York, NY: John Wiley & Sons.
- Shorter, E. (2014). Sexual Sunday School: The DSM and the Gatekeeping of Morality American Medical Association. *Journal of Ethics*, 16(11), 932-937.
- Shorter, E. (2015). The History of Nosology and the Rise of the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 17(1), 59-67.
- Singer, M., & Clair, S. (2003). Syndemics and Public Health: Reconceptualizing Disease in Bio-Social Context. *Medical Anthropology Quarterly*, 17(4), 423-441. <http://www.jstor.org/stable/3655345>
- Smoller, J.W. (2013). Disorders and Borders: Psychiatric Genetics and Nosology. *American Journal of Medical Genetics Part B*, 162B, 559-578.
- Smoller, J.W., Andreassen, O.A., Edenberg, H.J., Faraone, S.V., Glatt, S.J., Kendler, K.S. (2018) Psychiatric genetics and the structure of psychopathology. *Molecular Psychiatry*.
- Society and Ethics Research Group. (2016). *Your DNA, Your Say | Society & Ethics Research | Wellcome Genome Campus*. Wellcome Connecting Science. Consultado en línea: <https://societyandethicsresearch.wellcomeconnectingscience.org/project/your-dna-your-say>
- Stark, Z., Dolman, L., Manolio, T. A., Ozenberger, B., Hill, S. L., Caulfield, M. J., Levy, Y., Glazer, D., Wilson, J., Lawler, M., Boughtwood, T., Braithwaite, J., Goodhand, P., Birney, E., & North, K. N. (2019). Integrating Genomics into Healthcare: A Global Responsibility. *American Journal of Human Genetics*, 104(1), 13-20.
- Staunton, C., Barragán, C.A., Canali, S., Ho, C., Leonelli, S., Mayernik, M., Prainsack, B. y Wonkham, A. (2021). Open science, data sharing and solidarity: who benefits? *HPLS* 43, 115.
- Stein, D.J., Lund, L., & Nesse R.M. (2013) Classification Systems in Psychiatry: Diagnosis and Global Mental Health in the Era of DSM-5 and ICD-11. *Current Opinion Psychiatry*, 26(5), 493-497.
- Sterns, S.C., Nesse, R.M., Govindarajuc, D.R., & Ellissond, P.T. (2014). Evolutionary Perspectives on Health and Medicine. *PNAS*, 107(S1), 1691-1695.
- Sugiura, K., Mahomed, F., Saxena, S., & Patel, V. (2020). An End to Coercion: Rights and Decision-making in Mental Health Care. *Bulletin of the World Health Organization*, 98(1), 52.
- Svrakic, D.M., Zorumski, C.F., Svrakic, N.M., Zwir, I., & Cloninger, C.R. (2013). Risk Architecture of Schizophrenia: the Role of Epigenetics. *Current Opinion Psychiatry*, 26(2), 188-195.
- Taussig, T.T. (1980). Reification and the Consciousness of the Patient. *Social Science & Medicine*, 148, 3-13.
- Taussig K.S., Hoeyer, K., & Helmreich, S. (2013). The Anthropology of Potentiality in Biomedicine An Introduction to Supplement 7. *Current Anthropology*, 54(7), S3-S14.
- Torkamani, A., Wineinger, N.E., & Topol, E.J. (2018). The Personal and Clinical Utility of Polygenic Risk Scores. *Nature Reviews Genetics*.
- Trerotola, M., Relli, V., Simeone, P., & Alberti, S. (2015). Epigenetic Inheritance and the Missing Heritability. *Human Genomics*, 9, 17-29.
- Tripp, S., & Grueber, M. (2011). *Economic Impact of the Human Genome Project*. Battelle Memorial Institute. En: <https://www.battelle.org/docs/default-source/misc/battelle-2011-misc-economic-impact-human-genome-project.pdf>. Revisado 03/05/19.
- United Nations Convention against Torture and Other Cruel, Inhuman or Degrading Treatment or Punishment (1984). En: <https://treaties.un.org/>

- Van Dongen, J., & Boomsma, D. I. (2012). The Evolutionary Paradox and the Missing Heritability of Schizophrenia. *American Journal of Medical Genetics Part B*, 162B, 122–136.
- Van Os, J., Kenis, G., & Rutten, B.P. (2010). The Environment and Schizophrenia. *Nature*. 468(7321), 203-212.
- Varmus, H. (2010). *The Art and Politics of Science*. WW Norton & Company.
- Vos, T., Barber, R. M., Bell, B., Bertozzi-Villa, A., Biryukov, S., Bolliger, I., ... & Brugha, T. S. (2015). Global, Regional, and National Incidence, Prevalence, and Years Lived with Disability for 301 Acute and Chronic Diseases and Injuries in 188 Countries, 1990–2013: a Systematic Analysis for the Global Burden of Disease Study 2013. *The Lancet*, 386(9995), 743-800.
- Wang, W. Y., Barratt, B. J., Clayton, D. G., & Todd, J. A. (2005). Genome-wide Association Studies: Theoretical and Practical Concerns. *Nature Reviews Genetics*, 6(2), 109-118.
- Weiner, B. (1988). Attribution Theory and Attributional Therapy: Some Theoretical Observations and Suggestions. *British Journal of Clinical Psychology*, 27, 99-104.
- Whitley, R. (2014). Beyond Critique: Rethinking Roles for the Anthropology of Mental Health. *Culture, Medicine, and Psychiatry*, 38(3), 499-511.
- Wilcock, J. (2019). *Personalised and Precision Medicine—Definitions and Distinctions*. The BMJ. <https://blogs.bmj.com/bmj/2019/09/06/jane-wilcock-personalised-and-precision-medicine-definitions-and-distinctions/>
- Wilkinson, I. (2006). Health, Risk and "Social Suffering". *Health, Risk & Society*. 8(1), 1-8.
- Witeska-Mlynarczyk, A. (2015). Critical Medical Anthropology—a Voice for Just and Equitable Healthcare. *Annals of Agricultural and Environmental Medicine*, 22(2).
- World Health Organization (2014). *Mental Health Atlas*. Consultado en: http://www.who.int/mental_health/evidence/atlas/mental_health_atlas_2014/en/
- Wray, N.R., Yang, J., Hayes, B.J., Price, A.L., Goddard, M.E., & Visscher, P.M. (2013) Pitfalls of predicting complex traits from SNPs. *Nature Reviews Genetics*., 14(7), 507-515.
- Young, A. (1982). The Anthropologies of Illness and Sickness. *Annual Reviews of Anthropology*, 11, 257-85.
- Young, A. (2008). A Time to Change Our Minds: Anthropology and Psychiatry in the 21st Century. *Culture, Medicine, and Psychiatry*., 32, 298–300.
- Zuka, O., Hechter, E., Sunyaeva, S.R., & Lander, E.S. (2012). The Mystery of Missing Heritability: Genetic Interactions Create Phantom Heritability. *PNAS*, 109(4), 1193–1198.

