

CASO CLÍNICO: INTERVENCIÓN DESDE LA PERSPECTIVA DE TERAPIA OCUPACIONAL EN SÍNDROME LESCH – NYHAN.

CLINICAL CASE: INTERVENTIN FROM THE PERSPECTIVE OF OCCUPATIONAL THERAPY IN SYNDROME LESCH – NYHAN.

Palabras Clave: lesch – nyhan, hipoxantina – guanina – fosforribosiltransferasa (HPRT), autolesión, modelo de ocupación humana (MOHO), volición, habituación, ejecución.

Key Words: lesch – nyhan, hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HGPRT), self injury, model of human occupation (MOHO), volition, habituation, execution.

DECS: Síndrome de Lesch-Nyhan, Hipoxantina Fosforribosiltransferasa, lesiones, volición.

MESH: Lesch-Nyhan Syndrome, Hypoxanthine Phosphoribosyltransferase, injuries, volition.



Autor

D. Pedro Luis Rodríguez Carrillo

Terapeuta Ocupacional – Grupo Sanitario ICOT
e – mail: pedroluis.rc@gmail.com

Como citar este documento:

Rodríguez Carrillo PL. Caso clínico: intervención desde la perspectiva de terapia ocupacional en síndrome LESCH – NYHAN. TOG (A Coruña) [revista en Internet]. 2012 [fecha de la consulta]; 9(15): [12 p.]. Disponible en: <http://www.revistatog.com/num15/pdfs/caso1.pdf>

Texto Recibido :20/12/2011

Texto Aceptado: 10/02/2012

Introducción

El presente escrito hace referencia particularmente a la intervención en el síndrome Lesch – Nyhan desde la perspectiva de Terapia Ocupacional, dicho síndrome pertenece a lo que conocemos como enfermedades raras debido a su baja incidencia, sin embargo, la presente enfermedad al igual que otras muchas ya sea de alta y/o baja incidencia requieren de una intervención global del paciente debido a que en muchas ocasiones se aborda al mismo desde una perspectiva única y aislada, olvidando la importancia de la globalidad de la intervención y tratando síntomas de manera independiente limitando considerablemente los resultados, además también debemos tener en cuenta las limitaciones presentes en diferentes entornos: escolar, familiar, servicio de rehabilitación, otros.

En nuestro caso, R. recibe tratamiento desde el punto de vista farmacológico, fisioterapéutico,

RESUMEN

Ante la presencia de una variedad tan amplia de enfermedades, síndromes y síntomas existe la tendencia a estudiar y documentar los casos más frecuentes. A través del presente artículo se pretende hacer un inciso a aquellos casos menos usuales, los conocidos como "enfermedades raras". En particular el síndrome Lesch – Nyhan que presenta una constelación de síntomas los cuales dan lugar a alteraciones neurológicas y funcionales severas acompañado de serios problemas de conducta (auto – lesión / lesión a terceros) debido a la ausencia de Hipoxantina – Guanina – Fosforribosiltransferasa (en adelante HPRT), por ello a parte del abordaje desde el neurodesarrollo y conductual se hace latente la necesidad de enmarcarlo a través del uso del Modelo de Ocupación Humana (MOHO en adelante), debido a que es una herramienta idónea para abordar al paciente lo más integral posible a través de los sistema que lo integran: volitivo, habituación y ejecución. Gracias a la intervención sobre dichos sistemas se han conseguido resultados favorables mejorando aspectos conductuales y motóricos.

SUMMARY

In the presence of such a wide variety of diseases, syndrome and symptoms the tendency is to study and document the most frequent. With the present article is intended to make an aside for those more unusual cases, the so-called "rare disease". . "In particular Lesch - Nyhan syndrome presents a constellation of symptoms which result in severe functional neurological and be accompanied by serious behavioral problems (self - injury / damage people) due to the absence of Hypoxanthine - Guanine - Fosforribosiltransferasa (HPRT onwards), therefore part of the approach to neurodevelopmental and behavioral since it is the need of framing latency by the use of the Model of Human Occupation (MOHO onwards), because it is an ideal tool to address the patient as comprehensive as possible across the system that integrates: volition, habituation and performance. Thanks to the intervention on these systems have achieved favorable results improving behavioral and motor aspects.

logopédico y también desde terapia ocupacional habiendo una colaboración activa por parte de la familia.^(1,2)

Pero, ¿qué es el Síndrome Lesch – Nyhan?

La aparición del síndrome Lesch – Nyhan, es resultado de una alteración genética del cromosoma X, por lo que es recesivo presentándose en 1 / 100.000 nacimientos vivos y manifestando sus primeros síntomas en torno a los 3 – 6 primeros meses de edad. Siendo resultado de la ausencia de Hipoxantina – Guanina – Fosforribosiltransferasa (en adelante HPRT), enzima responsable de metabolizar las bases purínicas. Por consiguiente, se produce un aumento en el ácido úrico exacerbado pudiendo originar cristalurias, nefrolitiasis, nefropatías obstructivas repercutiendo en el aparato excretor y articulaciones por sedimentación de los cristales en las mismas. Además, pueden presentarse conjuntamente alteraciones neurológicas de carácter funcional dando retraso psicomotor generalizado, caracterizándose por distonías, atetosis, movimientos coreicos y evolucionando más tarde a hiperreflexia osteotendinosa, clono, respuesta cutánea plantar extensora e

hipertonía en músculos adductores de cadera, siendo síntomas cronificados en el tiempo. Si bien, la ausencia de HPRT influye durante la vida directamente en las alteraciones neurológicas, habiéndose descrito la influencia de la HPRT en la génesis de la sinápsis nerviosa⁽³⁻⁶⁾.

Del mismo modo, cabe destacar la tendencia a la auto – lisis (morderse/ golpearse) presente en el 85% de los casos, siendo consciente de dicha conducta compulsiva, la cual genera malestar, aunque no se ha observado vinculación entre la carencia de la enzima con respecto a dicha conducta, si se ha demostrado que el uso de la toxina botulínica ayuda a paliar las conductas auto lesivas.

Desde la perspectiva de la salud mental la autolesión se ha descrito ampliamente como la manifestación externa para paliar el sufrimiento psicológico, empleándose como válvula de escape en un intento de controlar la situación, conectarse con el entorno a través de la obtención de estímulo así como evadirse, además también puede aunque no de manera aislada interpretarse como llamadas de atención.⁽⁷⁾

En nuestro caso, si bien se encontraba vinculación con lo anteriormente descrito, se observó que exacerba aunque en menor medida de manera voluntaria los síntomas motóricos y la conducta auto lesiva para dificultar el cuidado del paciente (aseo, vestido por parte de la familia), para evadirse durante las sesiones de rehabilitación por ejemplo.

METODOLOGÍA

Debido a la complejidad del caso, era necesaria una intervención coordinada con el resto del equipo de rehabilitación, además de una intervención global con el paciente. Por ello se optó desde Terapia Ocupacional por emplear el Modelo de Ocupación Humana (MOHO)⁽⁸⁾ y aplicarlo sobre una intervención basada en el marco de referencia del neurodesarrollo así como emplear de forma conjunta un abordaje cognitivo – conductual.⁽⁹⁾

En la valoración inicial, R. contaba con 7 años de edad, contando en la actualidad con 9 años de edad.

Tras la valoración inicial, se concluyó que presentaba escasa motivación, falta de iniciativa, nula colaboración, conductas auto lesivas y lesivas a terceros, exacerbándose para eludir y/o dificultar la sesión de rehabilitación y cuidado básico por parte de la familia en algunos casos, así como tendencia a llamar la atención y no control de esfínteres, junto a déficits motóricos severos (distonías).

Por consiguiente dentro de los sistemas del MOHO (la valoración inicial y final desde la perspectiva del MOHO ha sido realizada a través del Cuestionario Volitivo Pediátrico, ya que si bien por edad cronológica se encuentra en el límite de su aplicación, presenta retraso global que lo enmarca dentro de la funcionalidad, anexo 1), encontramos:

- sistema volitivo: vinculado a los aspectos motivacionales que propiciarán la acción, comprendido por la causalidad personal, valores e intereses.
 - Causalidad personal: comprendido por el potencial que posee el paciente de ejecutar la tarea / actividad, en el caso de R. era prácticamente nula, teniendo integrado de manera automática la frase "no puedo" y limitándose a adoptar una actitud pasiva / evasiva.
 - Valores: comprendido por aquello que es importante, R., en este caso para R. el deseo de realizar la actividad y obtener reconocimiento por el trabajo bien hecho, sin embargo, la perspectiva del conocimiento de sus posibilidades limitaba la tendencia a un valor concreto.
 - Por último pero no menos importante, los intereses: lo que realmente es importante para R., el deseo de satisfacer los valores establecidos por el medio y por el entorno así como su ejecución de desarrollo óptimo pero se ven limitados por el conocimiento de sus potenciales y limitándose a ver sus limitaciones propiamente dicho.
- Sistema de habituación: constituido por los hábitos que componen nuestra vida cotidiana, y se haya comprendido por hábitos y roles.

- Por consiguiente, para evitar la exposición a cualquier demanda de tipo externo de cara a la realización de cualquier actividad y/o tarea solicitada por el medio, sus hábitos se convirtieron en adoptar una actitud pasiva o evitativa frente a la actividad o cualquier iniciativa, convirtiendo esto en lo que se conoce comúnmente "rol del paciente".
- Sistema de ejecución: constituido por la ejecución de la propia tarea y/o actividad.
 - A nivel ejecutivo por consiguiente evitaba cualquier tipo de actividad y/o colaboración.

Por tanto los objetivos a tratar con R. inicialmente se plantearon en:

- reducir déficits motores existentes potenciando la propiocepción.
- Disminuir conductas auto lesivas, pasivas y evasivas frente a la actividad con el fin de mejorar la ejecución de los distintos componentes y facilitar la intervención y las tareas de cuidado.
- Potenciar la iniciativa frente a la actividad e iniciar entrenamiento si fuese posible en algunas AVD básicas e instrumentales.

Para el abordaje de los objetivos planteados y ayudados en que R. dependía en gran medida del locus de control externo se emplearon como medios para la implementación el uso de:

- Muñequera pulsador.
- Abordaje de la mejora de la propiocepción desde la perspectiva del neurodesarrollo.
- Reforzamiento positivo.
- Economía de fichas.

Inicialmente se comenzó con ejercicios técnicos terapéuticos de baja dificultad para que el paciente fuese familiarizándose con la terapia así como con el profesional y el entorno de la sesión.

Encaminando la ejecución a una actividad con propósito en la que posteriormente se fue pasando a tareas sencillas tales como: pintar, pasar la pelota. ⁽¹⁰⁻¹⁵⁾

Así mismo, ante su deseo de satisfacer y agradar al entorno y obtener el reforzamiento positivo, se instruyó a R. con una muñequera pulsador de manera que ante el deseo de la autolisis y/o cuando desease llamar la atención debía pulsar el pulsador. ⁽¹⁶⁾

Con lo anteriormente descrito no solo generalizó una nueva pauta de conducta si no que además permitió conocer mejor e identificar sus propias necesidades fisiológicas.

Además de lo anterior, cuando dicha pauta mejoró con el tiempo se introdujo de forma gradual la eliminación del pañal, (en la actualidad ya no lo utiliza, normalmente).

Con el tiempo se fueron introduciendo actividades englobadas dentro de AVD básicas tales como quitarse los zapatos, quitarse la blusa, lavarse los dientes con cepillo eléctrico y en última instancia pelar un cacahuete.

También se enseñó mediante juegos técnicas de relajación, en concreto la de "Jacobson" debido a su fácil metodología de instrucción y ejecución para momentos determinados de estrés, los cuales favorecen la exacerbación de síntomas al igual que episodios febriles.

Finalmente, con R. se está trabajando la iniciación en manejo de ordenador y programas hábiles para su edad.

RESULTADOS

Como valoración final dentro de los sistemas y subsistemas de valoración del MOHO destacar (anexo 2):

- a nivel del sistema volitivo y los subsistemas que lo engloban a saber, causalidad personal, valores e intereses explicar que.
 - Dentro de la causalidad personal, ha mejorado su sentimiento de autoeficacia debido a que en la actualidad demanda por iniciativa propia realizar y/o ejecutar la tarea/actividad aunque necesite apoyo para finalizarla exitosamente.
 - En relación a los valores, se encuentra más vinculado a lo socialmente aceptado por las conductas buenas y premiadas.
- En relación a los intereses, desea hacerlo bien debido a que no solo satisface las necesidades del entorno que le rodea y le demanda en ese momento si no que además satisface las suyas propias.
- en el sistema de habituación, comprendido por hábitos y roles cabe destacar lo siguiente:
 - dentro del subsistema de hábitos desempeña un papel más activo como resultado del desempeño en su sistema volitivo, adopta un papel colaborador frente a la actividad, y en caso de ser novedosa no es rechazada de manera automática sino que la explora.
 - Debido a lo anterior, en su escala de roles desempeña un rol activo dentro del entorno que le rodea.
- en relación a la ejecución, inicia la actividad o necesita indicaciones verbales si es nueva para el paciente, pero experimenta con la actividad.

CONCLUSIONES

Para concluir, podemos decir que evidentemente los déficits presentes como consecuencia de los síntomas que dan origen al síndrome no desaparecen pero pueden ser tratados igualmente de manera paralela al tratamiento originalmente farmacológico. Ayudando a paliar y disminuir los síntomas de manera significativa, lo cual no quita, que en episodios determinados. Los síntomas se acentúen. Por ello, se hace necesario un tratamiento complementario de forma paralela mediante disciplinas no farmacológicas que puedan ayudar no solo al propio paciente sino también a familiares u otros.

Agradecimientos.

En estas últimas líneas deseo dar las gracias a todos mis compañeros que día a día están ahí, siempre dispuestos a colaborar y ayudar de una forma muy especial. Al Grupo Sanitario ICOT y los miembros de la revista TOG por haber echo posible la divulgación del presente trabajo. Y finalmente agradecer de forma muy especial a los padres de R. su colaboración incondicional que constituyen un pilar fundamental para mejorar diariamente.

Bibliografía

- 1.- Aguilera C, Asociación del Síndrome Lesch – Nyhan España [en línea]. Madrid: Asociación del Síndrome Lesch – Nyhan España; 2002; [accesado 8 Oct 2011]. Disponible en :<http://www.asociacionlesch-nyhan.org.es/modules.php?name=ETFrame&op=ver&fid=5>
- 2.- Ávila Álvarez A, Martínez Piédrola R, Matilla Mora R, Máximo Bocanegra M, Méndez Méndez B, Talavera Valverde MA et al. Marco de Trabajo para la práctica de la Terapia Ocupacional: dominio y proceso. 2da Edición [Traducción]. www.terapia-ocupacional.com [portal en internet]. 2010 [-fecha de consulta-]; [85p]. Disponible en: <http://www.terapia-ocupacional.com/aota2010esp.pdf>
Traducido de: American Occupational Therapy Association (2008). Occupational Therapy practice framework: Domain and Process (2nd ed.).
- 3.- Committee for Study of Inborn Errors of Metabolism, National Academy of Sciences. Genetic Epidemiology of Lesch – Nyhan Disease [en línea]. Washintong D.C. National Academy of Sciences; 1975; [accesado 8 Oct 2011]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1685301/pdf/ajhg00207-0082.pdf>
- 4.- Harris JC. Disorders eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 18th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007:chap 89. [accesado 8 Oct 2011]. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001655.htm>
- 5.- Guibinga GH, Hsu S, Friedmann T. Deficiency of the Housekeeping Gene Hypoxanthine–Guanine Phosphoribosyltransferase (*HPRT*) Dysregulates Neurogenesis [en línea] 2009 NLM. [accesado 17 Oct 2011]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2839227/?tool=pmcentrez>
- 6.- Jinnah HA. Lesch-Nyhan disease: from mechanism to model and back again. Dis Model Mech. 2009 Mar-Apr; 2(3-4): 116–121. [accesado 23 Oct 2011]. Disponible en:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/article/PMC2650214/?tool=pmcentrez>
- 7.- Cameron CM, Purdie DM, Kliewer EV, McClure RJ. Mental Health: A cause or consequence of injury? A population-based matched cohort study. BMC Public Health. 2006; 6: 114; [accesado 15 Oct 2011]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1525178/?tool=pmcentrez>
- 8.- Kielhofner G. Terapia Ocupacional: Modelo de Ocupación Humana – Teoría y Aplicación. 3ª ed. Buenos Aires: Edición Editorial Medica Panamericana; 2004.
- 9.- Romero DM, Moruno P. Terapia Ocupacional: Teoría y Técnicas. 1ª ed. Madrid: Masson; 2003.
- 10.- Turner A, Foster M, Johnson SE. Terapia Ocupacional y Disfunción Física: Principios, Técnicas y Práctica. 5ª ed. Madrid: Elsevier Science; 2003.
- 11.- Polonio B, Garra L. Terapia Ocupacional en Discapitados Físicos: Teoría y Práctica. 1ª ed. Madrid: Editorial Medica Panamericana; 2003.
- 12.- Gomez J, Salvanés R. Terapia Ocupacional en Psiquiatría. 1ª ed. Zaragoza: Mira Editores; 2003.
- 13.- Valero E, San Juan M. Manual Teórico Práctico de Terapia Ocupacional: Intervención desde la Infancia a la Vejez. 1ª ed. Barcelona: Monsa – Prayma; 2010.
- 14.- Mulligan S. Terapia Ocupacional en Pediatría: Proceso de Evaluación. 1ª ed. Madrid: Editorial Medica Panamericana; 2006.

15.- Polonio B, Castellanos MC, Viana I. Terapia Ocupacional en la Infancia: Teoría y Práctica. 1ª ed. Madrid: Editorial Medica Panamericana; 2008.

16.- Sanz MT, Menéndez FJ, Rivero MP, Conde M. Psicología de la Motivación. 1ª ed. Madrid: Sanz y Torres; 2009.

Anexo 1.

CUESTIONARIO VOLITIVO PEDIATRICO INICIAL

Indicadores Volitivos	Escala de Evaluación				Comentarios
<i>Explora la novedad.</i>	P	<u>D</u>	I	E	Le causa ansiedad y conductas evitativas.
<i>Indica acciones.</i>	P	D	<u>I</u>	E	Ante situación familiar, muestra iniciativa en realizarla.
<i>Se encuentra dirigido a la tarea.</i>	P	<u>D</u>	I	E	Es necesario indicaciones verbales, reconducirlo a la tarea.
<i>Muestra preferencias.</i>	P	D	<u>I</u>	E	Elige situaciones familiares, le llama la atención lo nuevo.
<i>Intenta cosas nuevas.</i>	P	<u>D</u>	I	E	La novedad la observa, ante el desconocimiento de como ejecutarlo.
<i>Permanece involucrado.</i>	P	<u>D</u>	I	E	Al encontrar dificultades, es necesario indicaciones verbales para que no deje la tarea.
<i>Expresa placer con el logro.</i>	P	D	I	<u>E</u>	
<i>Intenta resolver problemas.</i>	P	<u>D</u>	I	E	Es necesario indicaciones verbales para que lo intente más de una vez.
<i>Intenta producir efectos.</i>	P	<u>D</u>	I	E	
<i>Practica habilidades.</i>	P	<u>D</u>	I	E	Es necesario recordatorios, así mismo, si presenta dificultad tiende a evitarlo.
<i>Busca desafíos.</i>	P	<u>D</u>	I	E	
<i>Organiza / modifica el medio ambiente.</i>	P	D	I	<u>E</u>	Realiza actividades autolesivas para llamar la atención.
<i>Realiza la actividad hasta completarla.</i>	P	<u>D</u>	I	E	
<i>Utiliza imaginación / simbolismo.</i>	P	D	<u>I</u>	E	

Clave de Evaluación: **P**= pasivo, **D**= dubitativo, **I**= involucrado (participa), **E**= espontáneo.

Anexo 2.

CUESTIONARIO VOLITIVO PEDIATRICO FINAL

<u>Indicadores Volitivos</u>	<u>Escala de Evaluación</u>				<u>Comentarios</u>
<i>Explora la novedad.</i>	P	<u>D</u>	I	E	Le causa ansiedad y conductas evitativas (cambio de conducta lesiva por actitud pasiva).
<i>Indica acciones.</i>	P	D	<u>I</u>	E	Ante situación familiar, muestra iniciativa en realizarla, ante nueva es necesario incitación verbal.
<i>Se encuentra dirigido a la tarea.</i>	P	D	<u>I</u>	E	Es necesario indicaciones verbales, para iniciarla aunque empiezan ha manifestarse signos de espontaneidad.
<i>Muestra preferencias.</i>	P	D	I	<u>E</u>	Ante situaciones nuevas intenta explorar.
<i>Intenta cosas nuevas.</i>	P	D	<u>I</u>	E	La novedad la observa, ante el desconocimiento de como ejecutarlo.
<i>Permanece involucrado.</i>	P	D	<u>I</u>	E	Al encontrar dificultades, es necesario indicaciones verbales para que no deje la tarea.
<i>Expresa placer con el logro.</i>	P	D	I	<u>E</u>	Desea enseñar sus logros a terceras personas.
<i>Intenta resolver problemas.</i>	P	D	<u>I</u>	E	No es necesario indicaciones verbales continuas para que lo vuelva a intentar.
<i>Intenta producir efectos.</i>	P	D	<u>I</u>	E	
<i>Practica habilidades.</i>	P	D	<u>I</u>	E	Es necesario recordatorios, así mismo, si presenta dificultad solicita ayuda.
<i>Busca desafíos.</i>	P	D	<u>I</u>	E	
<i>Organiza / modifica el medio ambiente.</i>	P	D	I	<u>E</u>	Llama a la gente por su nombre para llamar la atención, apareciendo conductas lesivas en última instancia.
<i>Realiza la actividad hasta completarla.</i>	P	D	<u>I</u>	E	
<i>Utiliza imaginación / simbolismo.</i>	P	D	I	<u>E</u>	

Clave de Evaluación: **P**= pasivo, **D**= dubitativo, **I**= involucrado (participa), **E**= espontáneo.