

SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

NÚRIA BATALLER GILABERT

Unidad de Hospitalización Terapéutica de Autismo.
Hospital Universitari Mútua Terrassa (Barcelona).

RESUMEN DEL CASO

El síndrome de Phelan-McDermid (SPMD) es una alteración del neurodesarrollo, también conocida como síndrome de delección 22q13.3, que genera la pérdida de la función del gen *SHANK3*. Se caracteriza por hipotonía neonatal grave, retardo global del desarrollo, retraso importante o ausencia del lenguaje y dismorfias menores. Aunque su prevalencia se desconoce, se han registrado, aproximadamente, 1200 casos en todo el mundo. Se trata de una causa frecuente de trastorno del espectro autista y discapacidad intelectual. El método diagnóstico de elección es el estudio de microarreglos acompañado de citogenética convencional. Los episodios de heteroagresividad son la principal causa de ingreso de los niños y adolescentes que padecen esta malformación congénita. A continuación, se describe un caso de SPMD que precisó de ingreso en la unidad de hospitalización completa de autismo. Consideramos que mediante la difusión de este caso contribuiremos a la divulgación del SPMD, lo que puede permitir un mejor manejo clínico.

Palabras clave: síndrome de Phelan-McDermid, autismo, niños.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Phelan-McDermid (SPMD) fue descrito por primera vez en 1985 por Phelan y McDermid. Se trata de una alteración cromosómica que afecta al cromosoma 22, más concretamente, a la región 22q13.3. Esta zona contiene más de

90 genes diferentes, aunque el principal gen vinculado al fenotipo observado en el SPMD es el *SHANK3*. La ausencia de este gen en nuestro cerebro hace que exista mayor inestabilidad en la estructura sináptica^{1,2}.

A nivel mundial, según estudios recientes, existen diagnosticadas unas 2000 personas. Se considera la segunda microdelección más frecuente, después de la delección 1p36, y es una causa importante de autismo y discapacidad intelectual, que representa

Correspondencia: Núria Bataller Gilabert
Correo electrónico: batallergilabertnuria@gmail.com

entre el 0,5 y el 2 % de todos los casos. Ocurre en igual proporción en hombres que en mujeres¹.

Un estudio sobre la prevalencia en nuestro país publicado en el año 2020 refiere que existen 201 personas diagnosticadas con el SPMD. Madrid, en porcentaje, es la comunidad autónoma con mayor prevalencia (29,85%), seguida por Cataluña (15,42%)³.

El diagnóstico se realiza mediante microarreglos, estudios de citogenética convencional y molecular y otras técnicas de biología molecular, en las que se demuestra la pérdida de la región 22q13.3 o del gen *SHANK3*¹.

La enfermedad se caracteriza por una serie de síntomas clínicos con diferentes grados de gravedad e incidencia y que afectan a distintos sistemas orgánicos, especialmente, al sistema nervioso. Algunas de las alteraciones más frecuentes son retraso del desarrollo y del lenguaje, hipotonía, trastorno del espectro autista, dismorfias faciales y corporales, afecciones en el sistema gastrointestinal, así como trastornos del comportamiento que incluyen reacciones negativas a los cambios de rutina y variaciones en el ciclo de sueño y vigilia²⁻⁴.

Los pacientes con SPMD requieren la asistencia de un grupo multidisciplinario de especialistas, de acuerdo con las manifestaciones clínicas previamente descritas. Se sabe que la expresividad de la enfermedad depende de la edad, por lo que el seguimiento tendrá que ser de forma continua a lo largo de la vida¹.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se plantea el caso de una niña de 7 años con SPMD, discapacidad intelectual moderada y diagnóstico de autismo, que requiere soporte significativo en los déficits de comunicación social y en las conductas

repetitivas. Se decide un ingreso programado en la unidad de hospitalización terapéutica de autismo.

La niña es derivada desde su centro de salud mental infantojuvenil con grandes problemas en la comunicación verbal y conductas heteroagresivas como tirar del pelo o pegar a sus padres cuando quiere su atención. Actualmente está en tratamiento farmacológico con guanfacina en dosis de 1 mg y risperidona en dosis de 1 mg, sin observarse una mejoría significativa.

Una vez descartada sintomatología comórbida, se realiza el ajuste del tratamiento psicofarmacológico (guanfacina en dosis de 2 mg y melatonina en dosis de 10 gotas) y se inicia el entrenamiento de comunicación funcional, tras observar que el motivo de la conducta heteroagresiva se debe a las dificultades de la niña para poder expresar de forma verbal sus demandas.

El entrenamiento de comunicación funcional es una terapia para niños con autismo y su objetivo es sustituir el comportamiento difícil por una comunicación más adecuada que consiga lo mismo. La terapia puede centrarse en la comunicación verbal, o puede incluir señas, imágenes o dispositivos generadores de habla⁵.

VALORACIÓN GENERAL

Inicialmente, se realizó una valoración funcional utilizando los patrones de Marjory Gordon (tabla 1)⁶.

PLANIFICACIÓN Y EJECUCIÓN DE LOS CUIDADOS

Se han desarrollado todas las etapas del proceso de atención de enfermería, y se han utilizado las taxonomías de diagnósticos enfermeros NANDA (North

Tabla 1. Valoración según los patrones funcionales de Marjory Gordon

Percepción/manejo de la salud	La familia presenta dificultades para el manejo conductual de la paciente. Dependiente para la ducha y para vestirse.
Nutricional/metabólico	Reducción en las ingestas. Piel atópica en remisión sin tratamiento. Sabe coger los cubiertos y llevárselos a la boca, pero necesita supervisión de un adulto.
Eliminación	Sin alteraciones. Independiente para el uso del inodoro.
Actividad/ejercicio	Equinoterapia, piscina. Necesita moverse, «no para quieta». Juego muy restringido (apilar muñecas), no aguanta más de 5 minutos en una actividad, siempre acompañada.
Sueño/descanso	Duerme acompañada. Insomnio de mantenimiento; grita. Sin tratamiento.
Cognitivo/perceptivo	Dificultades para pedir de forma verbal y para la comprensión. Le cuesta comprender órdenes sencillas y retener información. Sensibilidad auditiva.
Auto percepción/autoconcepto	Autolesiones (se tira del pelo, se intenta ahogar). Heteroagresividad hacia objetos y personas; tira de las gafas y del pelo.
Rol/relaciones	Vive con sus padres y su hermano pequeño. Cursa P5 (educación infantil). No sabe compartir, manda y no tiene amigos.
Sexualidad/reproducción	Sin alteraciones.
Adaptación/tolerancia al estrés	Le molesta el ruido inesperado y el cambio de rutina. No permite que le digan «no»; baja tolerancia a la frustración.
Valores/creencias	Sin alteraciones.

American Nursing Diagnosis Association)⁷, de resultados de enfermería NOC (Nursing Outcomes Classification)⁸ y de intervenciones de enfermería NIC (Nursing Interventions Classification)⁹ para la elaboración del plan de cuidados.

En la tabla 2, se recoge el plan de cuidados de enfermería.

EVALUACIÓN DE LOS RESULTADOS Y SEGUIMIENTO

La paciente ha estado ingresada en la unidad de hospitalización terapéutica de autismo un período de

tres meses, con sus respectivos permisos de fin de semana al domicilio familiar.

En cuanto a los resultados obtenidos, observamos una mejoría significativa en lo que respecta a la conducta heteroagresiva. Las primeras semanas de ingreso, frente a cualquier negativa que recibía la paciente o ante determinadas situaciones en las que no sabía expresar su malestar, recurría al tirón de cabello o de mascarilla o a la retirada de las gafas de quien tenía al lado. A partir del mes y medio de ingreso, y tras entender que la conducta de la paciente era debida a dificultades en la comunicación, se inició el entrenamiento de comunicación funcional.

Tabla 2. Plan de cuidados de enfermería

NANDA	NOC	NIC
[00095] Deterioro del patrón de sueño m/p despertarse 3 o más veces por la noche r/c ansiedad.	[0004] Sueño. Indicadores: • [000418] Duerme toda la noche. Escala de Likert (pre-/posintervención): 2 → 5	[2300] Administración de la medicación. [1804] Ayuda con el autocuidado: micción. [6482] Manejo ambiental: confort. [5820] Disminución de la ansiedad.
[00051] Deterioro de la comunicación verbal m/p dificultad para hablar o verbalizar r/c alteración del sistema nervioso.	[0902] Comunicación. Indicadores: • [090202] Utiliza el lenguaje hablado. Escala de Likert: 1 → 5 • [090206] Reconoce los mensajes recibidos. Escala de Likert: 3 → 5	[4976] Mejorar la comunicación: déficit del habla.
[00164] Disposición para mejorar el rol parental m/p manifiesta deseos de mejorar el rol parental r/c déficit de conocimientos sobre la enfermedad.	[1600] Conducta de adhesión. Indicadores: • [160003] Utiliza información procedente de diversas fuentes para desarrollar estrategias. Escala de Likert: 1 → 3	[7040] Soporte y contención de la familia. [7110] Fomentar la implicación familiar.
[00108] Déficit de autocuidado: baño/higiene m/p incapacidad para lavar total o parcialmente el cuerpo, dificultad para entrar y salir del baño r/c disminución o falta de motivación.	[030109] Se baña en la ducha. Indicadores: • [030002] Se viste. Escala de Likert: 4 → 4 • [030004] Se baña. Escala de Likert: 3 → 4 • [030005] Se peina. Escala de Likert: 2 → 3	[1801] Ayuda con el autocuidado: baño/higiene.
[00097] Déficit de actividades recreativas m/p inquietud, ira r/c falta de motivación y rigidez cognitiva.	[1604] Participación en actividades de ocio. Indicadores: • [160412] Elige actividades de ocio de interés. Escala de Likert: 1 → 4 • [160413] Disfruta de actividades de ocio. Escala de Likert: 1 → 4	[7170] Facilitar la presencia de la familia. [4430] Terapia con juegos. [7440] Facilitar permisos. [4310] Terapia de actividad.

Continúa

Tabla 2. Plan de cuidados de enfermería (continuación)

NANDA	NOC	NIC
[00138] Riesgo de violencia dirigida a otros m/p historia de violencia contra otros r/c deterioro cognitivo e impulsividad.	[1401] Autocontrol de la agresión. Indicadores: • [140111] Identifica cuándo está frustrada. Escala de Likert: 1 → 4 • [140125] Expresa las necesidades de forma no destructiva. Escala de Likert: 1 → 4 • [140103] Se abstiene de golpear a los demás. Escala de Likert: 1 → 5	[4360] Modificación de la conducta. [4380] Establecer límites. [6580] Sujeción física.

m/p: manifestado por; NANDA: diagnósticos enfermeros (North American Nursing Diagnosis Association); NIC: intervenciones enfermeras (Nursing Interventions Classification); NOC: criterios de resultados de enfermería (Nursing Outcomes Classification); r/c: relacionado con.

Por ello, cuando la paciente realizaba una de las conductas heteroagresivas previamente mencionadas, no se aplicaba un castigo, sino que se le podían hacer varias preguntas como «¿He hecho algo mal que te ha molestado?» o «¿Qué necesitas?». También se le facilitaron los pictogramas para que pudiese realizar peticiones con ellos en caso de dificultad para poder expresarlo de forma verbal. Se reforzaban de forma constante las conductas adecuadas.

En segundo lugar, en cuanto al sueño, ha habido una mejora tras el ajuste de la medicación y el control de la ansiedad. La paciente pasó de despertarse prácticamente cada noche con gritos a poder dormir unas 10 horas diarias (incluida una siesta de 30 minutos).

También se observó un cambio en el grado de autonomía de la paciente a la hora de ducharse. Para ello, se utilizó una agenda visual, donde se marcaron los días a la semana que tenía que ducharse y un sistema de puntos con premios por cada semana que conseguía ducharse.

En cuarto lugar, ampliamos las actividades de ocio con las que la usuaria conseguía distraerse y regularse. En caso de dificultades a la hora de realizar actividades grupales, se le ofrecía la posibilidad de poder cambiar de espacio y actividad. Se les propuso a los padres la implantación de estas actividades en el hogar. También se hizo una visita a domicilio para aconsejar sobre la distribución de la habitación de la paciente y la colocación de un columpio de licra para facilitar la relajación.

Por último, la familia comprendió el motivo de la conducta de su hija y, con ello, también estrategias para su manejo.

DISCUSIÓN E IMPLICACIÓN PARA LA PRÁCTICA CLÍNICA

En el presente trabajo, describimos el caso clínico de una niña atendida en nuestro hospital con un importante retraso en el área del lenguaje y el aprendizaje. Se puede concluir que, con un enfoque más

psicoanalítico unido a unos adecuados cuidados de enfermería, se ha conseguido el objetivo de modificar la conducta heteroagresiva, logrando que la paciente vuelva a adoptar una actitud más tranquila, con menor nivel de ansiedad.

Describir casos clínicos sobre pacientes con malformaciones genéticas con escasa prevalencia a nivel mundial, junto con las intervenciones utilizadas, destacando las más eficaces, hace que en futuros casos se consiga una mejoría clínica en el menor tiempo posible. En nuestro caso, la aplicación del entrenamiento de comunicación funcional ha sido la principal intervención que ha mejorado la agresión y las rabietas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Phelan MC. Deletion 22q13.3 syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2008;3(1):14.
2. Phelan K, McDermid HE. The 22q13.3 deletion syndrome (Phelan-McDermid syndrome). *Mol Syndromol*. 2012;2(3-5):186-201.
3. Gómez Taylor B, Moreno Sancho ML, Drehmer Rieger E, Carrera Juliá S, Nevado J, Sempere Ferre F. Prevalencia del síndrome de Phelan-McDermid en España. *Rev Esp Salud Pública*. 2020;94(1):e1-e8.
4. Ponson L, Gomo M, Blanc R, Barthelemy C, Roux S, Munnich A, et al. 22q13 deletion syndrome: communication disorder or autism? Evidence from a specific clinical and neurophysiological phenotype. *Transl Psychiatry*. 2018; 8(1):146.
5. Ghaemmaghami M, Hanley GP, Jessel J. Functional communication training: from efficacy to effectiveness. *J Appl Behav Anal*. 2021;54(1):122-43.
6. Galiana Roch J. *Enfermería psiquiátrica*. Barcelona: Elsevier; 2015.
7. Herdman T, Kamitsuru S. *NANDA diagnósticos enfermeros: definiciones y clasificación 2021-2023*. 12.ª ed. Barcelona: Elsevier; 2021.
8. Moorhead S, Swanson E, Johnson M, Maas M. *Clasificación de resultados de enfermería (NOC): medición de resultados en salud*. 6.ª ed. Barcelona: Elsevier; 2018.
9. Butcher M, Bulechek G, Wagner J, Wagner C. *Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC)*. 7.ª ed. Barcelona: Elsevier; 2019.