

A.C. Rodrigo Gutiérrez¹
O.V. González Aduna
M.F. Brieba Rodrigo

1. Unidad de Psiquiatría Infanto-Juvenil,
Hospital Virgen de la Luz

Correo electrónico: acrodrigo@sescam.jccm.es

*Implicaciones psicopatológicas en
un caso de discinesia ciliar primaria
(Síndrome de Kartagener)*

*Psychopathological implications in
a case of primary ciliary discinesia
(Kartagener Syndrome)*

RESUMEN

La discinesia ciliar primaria (PCD, Síndrome de Kartagener) produce diversos síntomas físicos limitantes. Las infecciones recurrentes de las vías respiratorias tienen un impacto significativo sobre la salud y el estilo de vida. Puesto que los pacientes necesitan evaluación clínica frecuente y tratamientos invasivos, como terapias inhalantes con broncodilatadores, antibióticos y fisioterapia torácica diaria, PCD se considera una enfermedad altamente estresante para los pacientes afectados y sus familiares.

En las revisiones realizadas encontramos pocos estudios sobre los aspectos cognitivos, conductuales y psicológicos de los niños y adolescentes con PCD, así como sobre el grado de estrés parental y el impacto de la enfermedad en la interacción entre padres e hijos. Pensamos que la PCD, como otras enfermedades raras, puede afectar la calidad del funcionamiento familiar y el equilibrio psicológico de los niños. En este caso, evaluamos la psicopatología, características cognitivas y conductuales y el estrés de la familia en un niño con PCD.

Palabras clave: Discinesia ciliar primaria, salud mental, estilo de vida, estigma.

ABSTRACT

Primary ciliary dyskinesia (PCD, Kartagener syndrome) produces various physical limiting symptoms. Recurrent respiratory infections have

a significant impact on health and lifestyle. Since patients require frequent clinical evaluation and invasive treatments, such as inhaled therapies with bronchodilators, antibiotics and daily chest physiotherapy, PCD is considered a highly stressful disease for affected patients and their relatives.

In the reviews conducted, we found few studies on the cognitive, behavioral and psychological aspects of children and adolescents with PCD, as well as on the degree of parental stress and the impact of the disease on the interaction between parents and children. We think that PCD, like other rare diseases, can affect the quality of family functioning and the psychological balance of children. In this case, we evaluate the psychopathology, cognitive and behavioral characteristics and stress of the family in a child with PCD.

Keywords: Primary ciliary dyskinesia, mental health, lifestyle, stigmatization.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kartagener o discinesia ciliar primaria (PCD)(1,2) es una enfermedad rara (1:15.000-30.000 nacidos vivos) y predominantemente autosómica recesiva, debida a anomalías estructurales y funcionales de los cilios respiratorios. Se caracteriza por un movimiento ciliar alterado o ausente. Genera un déficit en el aclaramiento mucociliar que se manifiesta clínicamente como infecciones crónicas de vías aéreas

constantes desde el nacimiento, así como esterilidad masculina por inmovilidad del espermatozoide y situs inversus en el 40-50% de los pacientes (se cree debido a una alteración microtubular del epitelio embrionario). El diagnóstico se basa en el estudio de la movilidad ciliar mediante vídeo de alta resolución digital y alta velocidad, complementado con el estudio de la ultraestructura ciliar mediante microscopía electrónica.

En los pacientes diagnosticados en la infancia, se observa un empeoramiento progresivo de la enfermedad con una adherencia a la fisioterapia deficiente (3), particularmente en adolescentes y adultos. Los pacientes con la mayor carga de tratamiento tienen una peor calidad de vida. Con el tiempo, se vuelven cada vez menos interesados en tratar su enfermedad y la adherencia a las modalidades de tratamiento disminuye.

La PCD se asocia con un impacto progresivo y continuo en la salud física y mental de los pacientes. Se aprecia una afectación bidireccional entre las consecuencias físicas y psicopatológicas de la enfermedad y el apoyo familiar y social.

Los niveles de estrés de la crianza de los hijos en la fibrosis quística (FQ) (enfermedad que cursa con síntomas respiratorios similares) (4) son superiores a los de la crianza de niños sanos. Además, tensión entre padres e hijos y la falta de acuerdo entre los padres pueden asociarse también con problemas en el cumplimiento de tratamiento, y con un impacto adverso sobre el estado de la enfermedad y la salud de los niños.

Por otra parte, aunque se ha informado que las enfermedades crónicas podrían deteriorar las representaciones cognitivas en edad de desarrollo, no hemos encontrado estudios que lo vinculen con la capacidad cognitiva.

Presentamos un caso de un paciente con Síndrome de Kartagener que acude a la Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil en la adolescencia y evaluamos el abordaje psicológico y psicofarmacológico del paciente y atendemos a la relación que existe entre el síndrome de Kartagener, del que está diagnosticado, y los síntomas psiquiátricos que presenta. También señalamos las consecuencias de los síntomas psíquicos en el curso y pronóstico de su enfermedad física.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Motivo de consulta: El paciente acude a la consulta en la Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil a los trece años de edad por dificultades en el aprendizaje e irritabilidad. No se centra para estudiar, suspende todo pero parece no importarle. Se muestra agresivo en ocasiones, tanto con compañeros como con los miembros de la familia. La relación es especialmente mala con la hermana (cuatro años mayor), con quien parece que existen celos mutuos.

Antecedentes personales: Embarazo no deseado por la madre, se quedó embarazada por la insistencia paterna. Parto normal. Diagnosticado al nacimiento de Síndrome de Kartagener con situs inversus total.

Desarrollo psicomotor normal salvo leve retraso en el control de esfínteres. Acudió a consulta en esta unidad por enuresis nocturna primaria a los 5 años de edad. Recibió tratamiento logopédico por dislalias.

Frecuentes infecciones respiratorias que requerían hospitalización, antibioterapia casi permanente y fisioterapia respiratoria. Intervenido quirúrgicamente de adenoides, amígdalas y oído medio.

Antecedentes familiares: El padre tiene problemas de abuso de alcohol y está desempleado. No acude a las consultas, a veces acompaña a la madre y al paciente pero se niega a entrar en el despacho. Sólo se ha logrado hablar con él una vez, donde manifestó preocupación por el chico pero temía que le consideraran a él culpable de la enfermedad de su hijo. La madre refiere que no se ha ocupado nunca de los hijos y señala que hay maltrato psicológico. Ésta no se atreve a plantear la separación por miedo a la posible reacción violenta del esposo.

La madre trabaja en ayuda domiciliaria y es la que aporta los ingresos de la familia. En tratamiento psiquiátrico por ansiedad y depresión. Refiere problemas económicos serios.

Hermano de la madre diagnosticado de Síndrome de Kartagener con afectación física importante.

Un hermano de la madre se suicidó a los 14 años y una hermana del padre a los 29.

Proceso: Cuando acude a la consulta, el paciente se muestra irritable, tiende a aislarse, no tiene motivación o interés por nada, facies triste. Los rendimientos

escolares son malos y en los últimos meses han empeorado. En los informes aportados desde el centro escolar destacan que su actitud ha cambiado del “ya lo sé” y no esforzarse por “no entiendo nada” y abandonar. Intenta acaparar continuamente la atención de los mayores y presenta excusas para no trabajar. Atribuye siempre sus fracasos a causas externas, no asume responsabilidades y culpa a los demás de sus fallos. Tienen excesiva permisividad con él debido a su enfermedad, que en ocasiones molesta a los compañeros.

Se observa ánimo depresivo, facies triste, ansiedad moderada, llanto al hablar de su familia. Aspecto y actitud que corresponden a menor edad cronológica.

Muy despistado, no se centra en clase. En muchas ocasiones no entiende los contenidos académicos ya que el absentismo escolar es frecuente debido a las infecciones respiratorias e ingresos hospitalarios por intervenciones quirúrgicas.

En los últimos meses, las infecciones han aumentado motivadas, en parte, porque se niega a realizar los ejercicios de fisioterapia respiratoria pautados. Es como si todo le diera igual. Piensa que con su enfermedad no va a poder hacer nada en la vida, que no merece la pena esforzarse por nada ya que no va a poder trabajar o tener una vida normal. Su argumento se hace difícil de rebatir porque un tío que está diagnosticado de la misma enfermedad, no se ha casado ni tiene trabajo, además la afectación física es importante.

Le han recomendado ejercicio físico diario para mejorar el drenaje de los pulmones pero tampoco lo realiza. Rechaza cualquier actividad que requiera un mínimo esfuerzo.

Experimenta rechazo de los compañeros de clase debido a su mal olor, procedente del drenaje del oído por los problemas de otitis.

En el ambiente familiar se observa sobreprotección, no le ponen normas ni límites y consigue todo lo que quiere. Pero no recibe la atención afectiva que precisa. Padre ausente, madre desbordada por los problemas económicos y atención a los abuelos gravemente enfermos, y hermana harta de los privilegios del paciente.

Intenta llamar la atención y buscar el afecto en los profesores. Posiblemente, el hecho de no hacer las tareas escolares propicia que los profesores estén más pendientes de él. Cuando se le plantea estudiar algo más en casa para poder llegar a aprobar el curso responde: “no me voy a pasar la tarde estudiando”.

En casa no realiza ninguna actividad, no ayuda con las tareas del hogar y tampoco se ocupa de su autocuidado o aseo personal. No tiene amigos, apenas sale de casa. Pasa el tiempo acostado viendo videos por el móvil.

En la consulta se muestra apático, no da información de entrada, no sabe el motivo de la consulta ni cree que le podamos ayudar. Para él es una consulta médica más, de las múltiples a las que le llevan a lo largo del año. Responde a las preguntas pero evitando entrar en detalles. Se observa facies triste, aspecto descuidado. No presenta signos de ansiedad. Niega ideación de muerte pero dice que le daría igual morir. No se aprecian alteraciones sensorio-perceptivas.

Juicio clínico: Trastorno de adaptación con estado de ánimo deprimido (F43.21, CIE-10), secuela a patología física crónica

DISCUSIÓN: IMPACTO Y POSIBLES AREAS DE INTERVENCIÓN

Psicopatología

Diversos estudios (5) ponen en relación la sintomatología depresiva con la falta de adherencia a tratamientos físicos. Los síntomas depresivos, como la anergia o la abulia, pueden afectar negativamente en la motivación por el autocuidado. Las cogniciones negativas limitan además la percepción de autoeficacia a la hora de llevar a cabo las recomendaciones terapéuticas.

Nuestro paciente presenta un cuadro depresivo en primer plano, con una limitación de la calidad de vida, motivo por el que se inicia tratamiento psicofarmacológico con sertralina. Un estudio retrospectivo de 190 casos de FQ en niños y adolescentes reporta que el 9% cumple criterios del

depresión y el 50% estaba tratado con antidepresivos, los más frecuentes inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (IRSS) (6). Los estudios en depresión en niños y adolescentes avalan que los efectos más potentes se logran combinando psicofármacos antidepresivos (tipo IRSS) y psicoterapia (7). Dado que las intervenciones psicoterapéuticas requieren implicación temporal y formación especializada, se han mostrado útiles intervenciones como la Terapia Interpersonal y la Terapia de Activación Conductual en estos casos. En nuestro caso intentamos psicoterapia de apoyo y cognitivo-conductual, con trabajo en expresión de sentimientos y resolución de problemas.

Nos encontramos con limitaciones a la hora de establecer un seguimiento psiquiátrico frecuente dadas las múltiples consultas con otros especialistas que transcurren en distinta comunidad autónoma. Pensamos que lo ideal sería que la atención multidisciplinar estuviera centralizada en un mismo lugar de referencia.

Escolar

Los problemas de adaptación a la escuela pueden derivar del largo período de absentismo escolar por las continuas visitas médicas y hospitalizaciones, la fatiga y el estrés psicológico al que se ve sometido. En este caso, el absentismo ha hecho que los rendimientos empeoren, debe repetir curso, cambia de compañeros y siente el rechazo de los mismos. Todo ello lleva a un círculo dominado por: absentismo, malos rendimientos, rechazo de los compañeros, fobia escolar, peores rendimientos.

Los objetivos fundamentales de estos programas se centran en mejorar el rendimiento académico y el apoyo por parte de sus compañeros.

Si el chico presentara problemas para reincorporarse por sintomatología de fobia escolar, algo no infrecuente tras periodos de absentismo, desde la dirección del centro, en coordinación con el chico, la familia y el psiquiatra/psicólogo/pediatra se debe establecer un plan de incorporación progresiva y adaptación. Con ello se conseguirá la disminución de la sintomatología ansiosa que le impide acudir a clases.

Familiar

Carotenuto et al.(8) muestran en su estudio un aumento en el estrés parental, relación paterno-filial y estrés materno en pacientes con PCD. Ante la enfermedad del niño, los padres experimentan con frecuencia estados intensos y continuados de ansiedad, preocupación y miedo hacia el manejo de la enfermedad y el pronóstico incierto a largo plazo. Asimismo, la enfermedad del niño impone demandas adicionales y significativas sobre los padres y los otros miembros de la familia, lo que contribuye con frecuencia a aumentar la experiencia de estrés en los padres, intensificar los conflictos familiares entre padres e hijos y afectar la salud mental de los miembros de la familia.

En este caso el padre se siente culpable y reacciona desentendiéndose del cuidado del chico, tampoco interviene en las consultas médicas ni es capaz de poner normas o límites.

La madre, en la que también se observan sentimientos de culpa, actúa con sobreprotección. Es ella la que está pendiente del chico y la principal parte activa en el tratamiento. Conoce la enfermedad porque la padece un hermano, lo que tiene ventajas a la hora de conocer los cuidados necesarios que requiere, pero, por otro lado, transmite constantemente al chico sus limitaciones presentes y futuras, sin dejar espacio para una esperanza de curación o mejoría, lo que influye en la autoestima del paciente, su situación anímica y sus planes de futuro.

Tiene una hermana mayor, que por un lado actúa protegiéndole, pero por otro son evidentes las muestras de celos. Se queja de que están más pendientes de él, no le riñen por nada y le dejan hacer lo que quiere.

La intervención con la familia del niño enfermo debe estar orientada a lograr que la familia avance en el proceso de adaptación a la nueva realidad. Este proceso de adaptación se produce a través de la adopción de estrategias de afrontamiento que ayudan a mantener la estabilidad afectiva y conductual de los miembros de la familia, así como la disminución de los sentimientos de perturbación asociados con la realidad de la enfermedad en el niño. Las estrategias que han resultado más efectivas a la hora de afrontar

la realidad de la enfermedad y favorecer la adaptación de la familia se pueden resumir en los siguientes puntos:

- Ayudar a los miembros de la familia a fomentar el diálogo entre ellos con el fin de lograr un entendimiento realista de la enfermedad del niño enfermo y las implicaciones para los integrantes de la familia en relación con la vida diaria.
- El equipo médico juega un papel importante a la hora de ayudar a los padres a comprender que existe una relación clara entre la experiencia de un funcionamiento familiar normalizado y la adaptación del niño a la enfermedad.
- Al niño enfermo, al igual que a sus hermanos, se les debe recordar en todo momento que ellos no son responsables de la enfermedad.
- Ayudarles a establecer disciplina adecuada y a entender que el niño enfermo requiere como cualquier otro niño la seguridad de saber que existen límites firmes a sus conductas inapropiadas. Los padres deben evitar la sobreprotección y fomentar en el niño el autocuidado con el fin de proporcionarle el mayor grado posible de autonomía.
- Es importante que los padres fomenten vínculos y relaciones significativas con otros familiares y amigos, ya que éstos pueden ser una fuente de apoyo emocional y ayuda práctica.

En este caso, acuden a la asociación de familiares de Síndrome de Kartagener, dicen serles muy útiles en cuanto compartir y aprender las pautas a seguir. En ciertos momentos se encuentran con diferencias entre las diversas comunidades autónomas, por ejemplo, no pudiendo solicitar lo que en otras comunidades tienen.

Plan vital

La discinesia ciliar primaria cursa con problemas de fertilidad (9). La mayor parte de los varones con PCD tienen espermatozoides, pero éstos son inmóviles, siendo infértiles en su mayoría (más del 80%). Un factor contribuyente es la ausencia de actividad ciliar en los conductos eferentes testiculares que impiden la salida de espermatozoides. En mujeres, la deficiente actividad de las células ciliadas

en las trompas de Falopio interfiere en el transporte del ovocito al útero, reduciendo las tasas de fertilidad al 50% e incrementando el riesgo de embarazos ectópicos.

Si bien nuestro paciente aún no ha manifestado deseos reproductivos, tal preocupación ha sido planteada ya por la madre. El impacto de dicha preocupación se ve incrementado por el antecedente familiar del tío materno, afecto también de PCD, y cuyo diagnóstico se realiza en la edad adulta a consecuencia de estudio por infertilidad.

Abordaje: La infertilidad masculina no imposibilita la capacidad reproductiva del varón dado que existen técnicas de reproducción asistida, como la inyección intracitoplasmática. Sin embargo, dichas técnicas deben ir siempre precedidas de un adecuado consejo genético dado que la PCD es una enfermedad hereditaria. En el caso femenino, se requiere una adecuada monitorización de la gestación dado el riesgo de embarazo ectópico.

En nuestro caso resulta prioritario dar información paterna adecuada, y adaptarla a las preocupaciones del menor y a su momento evolutivo. En tal caso se procederá a derivación a profesionales especializados en reproducción para asesoramiento y consejo adecuado.

Esperanza y calidad de vida

Las personas afectas de PCD tienen una esperanza de vida normal. El declive en la función pulmonar es mucho más lento que, por ejemplo, el de los pacientes afectos de fibrosis quística. El situs inversus no suele asociarse a otras malformaciones congénitas. El retraso en la edad del diagnóstico se asocia a una peor evolución. Una vez establecido el diagnóstico, el paciente requerirá seguimiento y tratamiento especializado crónico así como de las agudizaciones (9).

Una adecuada intervención en el proceso de aceptación de la enfermedad será de importancia pronóstica fundamental de cara a una mejora en la adherencia terapéutica.

Para una adecuada intervención multidisciplinar de los pacientes afectos de PCD, será necesaria una coordinación entre los distintos especialistas que

intervienen en el proceso. La derivación a consultas específicas, así como la creación y desarrollo de las mismas permitiría una reducción y mejor organización de las visitas médicas, con una consecuente mejora en la adherencia y un abordaje más integral.

Estigma

Se define el estigma como una “marca o señal” en el individuo, que lo identifica y que implica una devaluación en comparación con los no-estigmatizados (10). Goffman habla de distintos componentes del estigma: “concealability” (percepción necesaria o inevitable), curso (desarrollo progresivo del estigma), “disruptiveness” (interferencia), estética (medida en que otros están rechazados), origen (responsabilidad) y peligro (posibles riesgos de la persona estigmatizada).

Los pacientes con PCD carecen de síntomas físicos visibles, si bien pueden presentar tos crónica y disnea de moderados esfuerzos. La repercusión en la fertilidad y herencia puede afectar negativamente al establecimiento de relaciones interpersonales. El fenómeno de situs inversus puede ser identificado como una mera variante anatómica o ser rechazado y ocultado, con las consecuentes implicaciones diagnósticas y terapéuticas negativas. Muchos de estos pacientes se sienten avergonzados y tienen sentimientos de culpa hacia sus cuidadores, lo cual puede causar aislamiento.

McMnus et al.(10) concluyen que el estigma percibido por los pacientes con PCD está relacionado con los parámetros medidos de salud mental y el impacto social de los síntomas físicos. Características de personalidad como la extroversión o el neuroticismo se correlacionaron también con el estigma.

CONCLUSIONES

La PDC es una enfermedad infrecuente con un gran impacto a nivel físico, psicológico y social en las personas que la padecen y aquellos que les rodean.

La afectación multisistémica requiere de un abordaje multidisciplinar coordinado, trabajo en conciencia de enfermedad y adherencia terapéutica.

La repercusión psicopatológica del individuo afecto requiere intervención específica. Hay evidencias empíricas consistentes de que la combinación de

psicofármacos e intervención psicoterapéutica obtiene los efectos más potentes. En cuanto al tratamiento farmacológico, los ISRS han demostrado eficacia. A nivel terapéutico la Terapia Interpersonal y la de Activación Conductual han demostrado mayor eficacia dado que son técnicas breves y requieren menos especialización para su aplicación.

El impacto familiar requiere implicación de todos los miembros del sistema familiar, con toma de conciencia, asesoramiento y apoyo en el proceso.

La repercusión a nivel académico precisa de una coordinación con el centro escolar, así como una implicación de los docentes en la adquisición de los objetivos de aprendizaje e inclusión activa en el grupo de iguales.

REFERENCIAS

1. Armengot M, Mata M, Milara X, Cortijo J. Primary ciliary dyskinesia. Ciliopathies. Acta otorrinolaringol Esp. 2010; 61: 149-159
2. González de Dios J, Moya M., Sirvent M.C, Prieto J.J, Herranz Y, Juste M., et al. Síndrome de Kartagener: Una infrecuente causa de distrés respiratorio neonatal. An Esp Pediatr 1996;45:417-420.
3. McManus IC, Mitchison HM., Chung E, Stubbings G, Martin M. Primary ciliary dyskinesia (Siewert's / Kartagener's Syndrome): Respiratory symptoms and psycho-social impact. BMC Pulm Med. 2003; 3:4
4. Pfeffer PE, Pfeffer JM, Hodson ME. The psychosocial and psychiatric side of cystic fibrosis in adolescents and adults. J Cyst Fibros. 2003;2:61-8.
5. Rubio B, Gastaminza X. Paidopsiquiatría Pcosomática. León, España: Selene; 2014.
6. Ploessl C, Pettit RS, Donaldson J. Prevalence of depression and antidepressant therapy use in a pediatric cystic fibrosis population. Ann Pharmacother. 2014;48:488-93. doi: 10.1177/1060028013514846.
7. Dolle K, Schulte-Körne G. The treatment of depressive disorders in children and adolescents. Dtsch Arztebl Int. 2013;110:854-60. doi: 10.3238/arztebl.2013.0854.

8. Carotenuto M, Esposito M, Di Pasquale F, De Stefano S, Santamaria F. Psychological, cognitive and maternal stress assessment in children with primary ciliary dyskinesia. *World J Pediatr.* 2013;9:312-7.
9. Romero M, Rovira S, Caballero A. Manejo del paciente afecto de discinesia ciliar primaria. *Protoc diagn ter pediatr.* 2017; 1; 423-437.
10. McManus IC, Stubbings G.F, Martin N. Stigmatization, Physical Illness and Mental Health in Primary Ciliary Dyskinesia. *J Health Psychol.* 2006;11: 467-482.