ASPECTOS PSICOLÓGICOS A TENER EN CUENTA EN LA ENFERMEDAD DE DUCHENNE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Nascimento Osorio MT [1]; Petrizán Alemán A [2]; Martinez Sanchez JA [1]; Salvador Castellano A [1]; Masso Rodriguez A [1]; Diaz Digon L [1]; Baeza Tena E [1]; Rodriguez Romero AM [1]; Siñol Lopez P [1]; Sorli Martinez de Oraa R [1]; Batlle Vila S [1]; Martín-Lopez LM [1]

[1] Instituto de Neuropsiquiatría y Adicciones, CSMIJ Sant Martí – La Mina, Parc de Salut Mar, Barcelona
[2] Unidad de Hospitalización Psiquiátrica infanto-juvenil, Hospital de Marató, Consorci Sanitari del Maresme. Barcelona.

Introducción

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular de herencia recesiva ligada al sexo causada por mutaciones en el gen de la distrofina, provocando la pérdida de esta proteína en la fibra muscular. Sin embargo, la DMD es más que una enfermedad sólo muscular, ya que la distrofina también tiene un papel importante en la sinapsis y procesamiento de información en el córtex, cerebelo e hipocampo.

Objetivos

Descripción y revisión del perfil conductual y cognitivo de un adolescente derivado para valoración con diagnóstico de DMD.

Metodología

Exponemos el caso de un adolescente de 16 años derivado por alteraciones conductuales y retraso mental leve. En 2010 se realiza WISC IV con los siguientes resultados: Comprensión verbal 56, Razonamiento perceptivo 93, Memoria de trabajo 64 y Velocidad de procesamiento 60. En la exploración destacan rasgos del espectro autista (lenguaje y conductas estereotipadas, intereses restringidos, ausencia de juego simbólico, dificultades de socialización) por lo que se aplica el ADI-R y ADOS

Resultados

Se obtienen puntuaciones compatibles con el Trastorno del Espectro Autista, según criterios diagnósticos del DSM-V con un grado de severidad moderado 2 y asociado a una afección genética.

Conclusiones

La DMD puede asociar problemas cognitivos por la expresión a nivel cerebral de isoformas de la distrofina. Globalmente, el cociente intelectual de los pacientes está 1 desviación estándar por debajo de la media y se puede encontrar discapacidad intelectual en el 20-34% de los casos. Aproximadamente un 40% de los niños con DMD son diagnosticados de TDAH y entre un 15-37% de TEA.

La evaluación individual es fundamental para determinar el perfil neurocognitivo con el objetivo de mejorar el plan de intervención en cada caso, tanto en el ambiente familiar como en el contexto escolar.

Bibliografía

James Poysky. Behavior patterns in Duchenne muscular dystrophy: Report on the Parent Poject Muscular Dystrophy behavior workshop December 2006, Philadelphia, USA. Neuromuscular Disorders 17 (2007) 986-994.

Hinton V.J, Nereo N.E, Fee R.J, Cyrulnik S.E. Social Behavior Problems in Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. Developmental and Behavioral Pediatics Vol 27, No 5, October 2006.

INAD Institut de Neuropsiquiatria i Addiccions

Parc de Salut MAR Barcelona