



Diagnosis

Friedreich's ataxia

Trastornos psicosomáticos. Módulo IV



www.isfap.com · info@isfap.com

TEMA XX. ENFERMEDADES RARAS

Introducción

A lo largo de este tema abordaremos las enfermedades raras. Éstas, son enfermedades que a menudo pasan desapercibidas a los ojos de los que no las sufrimos o sus familiares pero que necesitan más apoyo que muchas otras enfermedades más “comunes”, precisamente por ser minoritarias y por la falta de apoyo y desconocimiento que les suele caracterizar.

Existen miles de enfermedades poco frecuentes. Hasta la fecha se han encontrado de 6000 a 8000 enfermedades poco frecuentes. Cada semana se describen 5 enfermedades nuevas en la literatura médica.

En los últimos años ha ido aumentando la conciencia social acerca de los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos, en gran medida debido a la acción mantenida por estas mismas y las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares.

Describiremos a lo largo de estas páginas una serie de enfermedades raras, donde explicaremos prioritariamente su sintomatología, inicio y posibilidad de intervención.

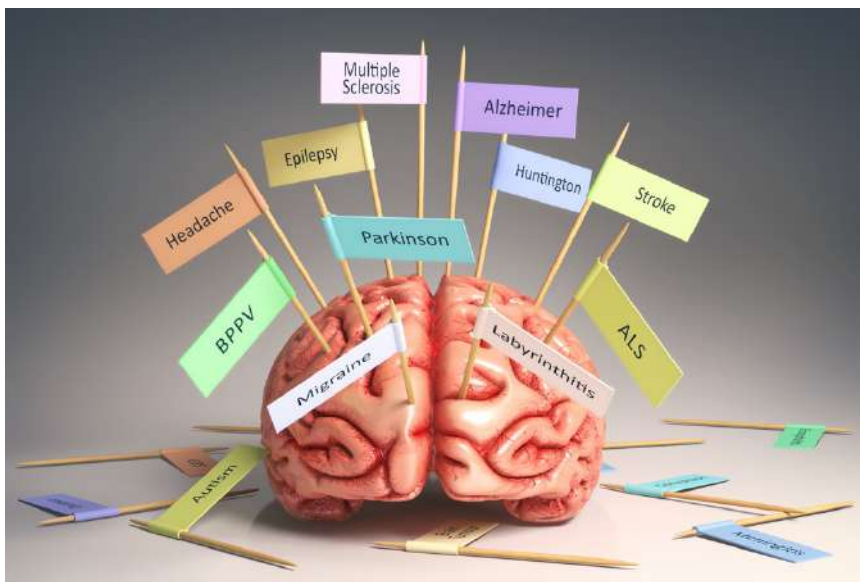
I. Descripción

La Unión Europea define como enfermedad rara aquella que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes, lo que equivale a un 6-8% de la población europea. Esto se traduce en una estimación de 29 millones de afectados en la UE y de 3 millones en España.

El término «enfermedades raras» se introdujo en la década de los setenta del pasado siglo cuando diversos autores llamaron la atención, especialmente en el campo de las enfermedades metabólicas hereditarias, sobre los problemas comunes que tenían estos trastornos poco frecuentes aún manifestando una gran diversidad entre ellos. Las enfermedades raras son un problema de salud y de interés social.

A pesar de la baja prevalencia que presentan, estas enfermedades asocian a su carácter minoritario aspectos relevantes en la vida de las personas que las padecen y en la historia natural del proceso, como son el hecho de que en la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos,

graves, que aparecen en edades tempranas de la vida y también en la edad adulta. Todo ello confiere a las personas que las padecen unas características comunes que hacen que pensemos en ellas como un colectivo social al que es necesario tratar adecuadamente con todos los recursos posibles, entre ellos los recursos psicológicos.



Dadas las características de alta complejidad y baja prevalencia que estas enfermedades precisan han de ser tratadas desde un enfoque global y con equipos multidisciplinares para ofrecer el máximo apoyo a estas personas

y a sus familiares que sufren con ellos su dolencia.

Algunas cuestiones para las que los pacientes y las asociaciones que los representan reclaman atención, son la dificultad para un diagnóstico precoz, la falta de atención multidisciplinar, escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico. Como podemos ver, la labor del psicólogo es de gran relevancia en estas enfermedades y consideramos cuanto menos adecuado contar con información de interés sobre estas enfermedades y su abordaje para posibles intervenciones psicológicas de calidad en el futuro.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características:

- En general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica.
- Tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, contando con una elevada morbilidad y mortalidad y alto grado de discapacidad.

- Son de gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
- Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.

II. Enfermedades raras

A continuación, vamos a ver con mayor detenimiento una serie de enfermedades raras.

II.1. Ataxias

Las ataxias hereditarias son un grupo de enfermedades (hoy en día sabemos que existen más de 100 tipos diferentes) de carácter progresivo que afectan a estructuras tales como el cerebelo, la médula espinal, las neuronas, las vías espinocerebelosas y corticoespinales, y generan una incapacidad para coordinar los movimientos de una manera fina, lo que ocasiona un movimiento espasmódico inestable y de vaivén de la mitad del cuerpo (tronco) y marcha estable (estilo de caminar) que compromete el equilibrio y la coordinación de movimientos.

La afectación del equilibrio es casi siempre el primer síntoma y el más reseñable por los pacientes afectados, aunque no el único ni el más grave. Generalmente la ataxia es causada por la pérdida de función del cerebelo, que como bien sabemos, funciona como el "centro de coordinación".

Los síntomas de la ataxia, son:

- Trastorno del equilibrio, el cual se evidencia al caminar con las piernas separadas, y posteriormente puede aumentar la dificultad llegando en algunos pacientes a la incapacidad para caminar.
- Torpeza en las manos.
- Falta de coordinación en los movimientos (especialmente en la oscuridad o con los ojos cerrados).
- Disartria (dificultades de dicción, habla lenta y explosiva).
- Disfagia (Problemas de deglución, dificultad para tragar, toser y atragantarse).
- Temblores.
- Espasmos musculares.

- Nistagmo (movimientos rítmicos, rápidos e involuntarios de los ojos, generalmente en el plano horizontal).

Además, pueden aparecer otros síntomas como rigidez, depresión, espasticidad, y desórdenes de sueño, aspectos en los cuales como profesionales de la salud mental podemos incidir.

La intensidad de progresión de la enfermedad es variable. La ataxia puede ser el resultado de un defecto presente al nacer (congénito) o de una infección vírica. También se puede desarrollar después de una encefalitis, un traumatismo craneal y otras enfermedades que afectan al sistema nervioso central o la médula espinal.

En los adultos, las causas más comunes son el accidente cerebrovascular, las reacciones tóxicas a medicamentos o al alcohol. En la actualidad no hay tratamiento específico para los síntomas de la ataxia.

II.2. Síndrome de Beckwith- Wiedemann

Es un síndrome de crecimiento exagerado, que se caracteriza por tener la cabeza y la lengua grande, aumento de tamaño de órganos como el hígado, bazo o corazón) y anomalías del desarrollo en particular defectos de la pared abdominal, concretamente la aparición de hernias.

La causa del síndrome de Beckwith-Wiedemann se desconoce, pero parece tener origen genético estando la mayoría de los casos asociados con un defecto en el cromosoma número 11.

La lactancia puede ser un período crítico al producirse situaciones de hipoglucemia (azúcar bajo en la sangre) y a un aumento en la tasa de desarrollo de tumores.

Los pacientes afectados de esta enfermedad están predispuestos al desarrollo de tumores embrionarios, siendo el tumor de Wilms y el carcinoma suprarrenal los que surgen con mayor frecuencia.

La intervención con estos/as pacientes incluye tratamiento quirúrgico de las hernias y monitorización de la hipoglucemia durante el período neonatal, valoración y tratamiento si precisa de la macroglosia (lengua grande) y el cribado de tumores.

II.3. Distonía muscular

El término Distonía hace referencia a un conjunto de enfermedades neurológicas y a los síntomas acompañantes. El desorden es secundario a una disfunción localizada en los ganglios basales del sistema nervioso central, sin que se lleguen a alterar las funciones relacionadas con la conciencia, la sensibilidad y las intelectuales.

Los síntomas incluyen contracciones musculares sostenidas que afectan a una o varias partes del cuerpo, lo que origina torsiones de la zona donde se localiza la afectación. En ocasiones, la distonía se acompaña de temblor, similar al observado en individuos ancianos, si bien puede tratarse de un temblor asociado a contracciones irregulares e intensas.

Existen varias clasificaciones de la distonía, en función de la parte del cuerpo afectada, de su origen, si la causa es desconocida se denomina primaria o idiopática o puede ser secundaria a lesiones, tóxicos u otras enfermedades del sistema nervioso central. La predicción del progreso de la enfermedad es incierta.

Si la enfermedad comienza en la infancia y afecta simultáneamente a otros miembros de la familia tiende a empeorar con el paso de los años. Si la distonía comienza en la infancia y es secundaria a una parálisis cerebral u otra lesión durante el nacimiento, la enfermedad normalmente permanece estable durante muchos años. Cuando la distonía comienza en edad adulta, es generalmente focal y tiende a permanecer limitada a esa parte del cuerpo.

II.4. Enfermedad de Huntington

La enfermedad de Huntington es una afección de tipo neurodegenerativa de carácter autosómico dominante, con penetración completa, cuya prevalencia es de 5 a 10 casos por cada 100.000 habitantes.

Las manifestaciones clínicas aparecen con mayor frecuencia entre los 35 y los 50 años y se caracterizan por un cuadro progresivo de movimientos anormales e involuntarios de tipo coreico, es decir, movimientos involuntarios y bruscos de las extremidades, que afectan con mayor frecuencia a los miembros inferiores y a la cara (muecas repentinas), haciéndose más difícil progresivamente la acción del habla y la deglución.

Este cuadro se relaciona con trastornos psiquiátricos y un deterioro progresivo e irreversible de las funciones cognitivas. Nuestra labor con estas personas será muy necesaria para ayudarles a sobrellevar a ellos/as mismos/as y sus familiares la enfermedad.



La corea tiende a incapacitar, pero a medida que la enfermedad progresa se substituye lentamente por un cuadro de rigidez. Los trastornos psiquiátricos, como depresión, manía, perturbación obsesivo-compulsiva y ansiedad, pueden preceder a las manifestaciones motoras, mientras que las funciones cognitivas generalmente sólo se ven afectadas en la fase más avanzada de la enfermedad, que evoluciona hacia un cuadro de demencia.

La forma juvenil, o enfermedad de Westphal, se manifiesta antes de los 20 años y corresponde al 10% de los casos, se produce con mayor frecuencia cuando el padre es el progenitor afectado (75 al 80% de los casos); se diferencia por presentar una menor esperanza de vida, con predominio de la rigidez desde el principio y mayor probabilidad de convulsiones.

La característica hereditaria de esta enfermedad implica que cualquier niño/a en una familia en la cual uno de los progenitores esté afectado, tiene un 50% de probabilidades de heredar la mutación que causa la enfermedad, por lo que la información juega un papel clave en estas familias a la hora de plantearse la maternidad y paternidad.

El diagnóstico se realiza mediante análisis molecular. Actualmente no existe tratamiento efectivo de la Enfermedad de Huntington, aunque algunos de los síntomas mejoran con tratamiento sintomático.

II.5. Epidermolisis Bullosa

La Epidermolisis bullosa o ampollosa engloba un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias en las que se desarrollan ampollas en la piel como respuesta a una lesión menor.

La edad de aparición de la enfermedad se sitúa en torno al nacimiento o durante la lactancia, popularmente conocidos como “niños mariposa”). En personas mayores de 50 años, aparecen formas adquiridas. Igualmente, los casos leves de epidermolisis ampollosa simple pueden permanecer sin diagnosticar hasta la edad adulta.

Este incremento en la fragilidad de la piel se debe a mutaciones en genes que codifican varias proteínas responsables de mantener la resistencia mecánica del tejido. Dependiendo del tipo de epidermolisis ampollosa, la afección puede variar desde una formación menor de ampollas en la piel hasta una forma letal que compromete otros órganos. Existen formas hereditarias y otras no hereditarias. En la actualidad no existe tratamiento que erradique esta enfermedad.

II.6. Extrofia vesical

Se trata de una enfermedad rara de causa desconocida, cuya prevalencia es de 1 de cada 40.000 nacimientos, más frecuente en varones y de severidad variable. La extrofia vesical, es un conjunto complejo de alteraciones que ocurren durante el desarrollo fetal. El desorden afecta generalmente a diferentes órganos, incluyendo el sistema urinario, musculoesquelético y digestivo. La extrofia vesical significa que la vejiga está al revés y expuesta al exterior del abdomen.

La ausencia del cuello de la vejiga y el esfínter son los responsables de la incapacidad para la continencia urinaria al no existir control sobre la vejiga, lo que genera que, la orina gotee constantemente sobre la piel y sea la causa de irritación local. Los uréteres entran anormalmente en la vejiga dando como resultado que se produzca reflujo.

Generalmente el diagnóstico es prenatal a través de ultrasonidos. El tratamiento es quirúrgico, pudiéndose efectuar la cirugía en la mayoría de los niños poco después del nacimiento. La operación consiste en la internalización de la vejiga, el cierre del abdomen, la reparación del pene en niños o los órganos genitales externos en niñas y cualquier estructura que necesite la reparación en la zona urinaria. Este tratamiento mejora la incontinencia y evita el reflujo asociado a esta patología.

II.7. Leucodistrofia

Las leucodistrofias supone un grupo de enfermedades que afectan a la vaina de mielina que es el material que rodea y protege las células nerviosas. Esta destrucción puede ser primaria, por defecto de las enzimas que participan en la formación o el mantenimiento de la mielina, o secundaria, por procesos de origen diverso: vascular, infeccioso, inflamatorio, autoinmune o tóxico. El daño en la vaina hace más lentos o bloquea los mensajes entre el cerebro y el resto del

cuerpo, lo que conduce a problemas de movimiento, habla, vista, audición, desarrollo mental y físico.

Las leucodistrofias primarias son causadas por un gen defectuoso que se encuentra en el cromosoma X, por lo que es una enfermedad hereditaria ligada al sexo. Suele aparecer durante la infancia o la niñez. Puede ser difícil de detectar anticipadamente porque al comienzo los niños parecen sanos, sin embargo, los síntomas empeoran gradualmente con el tiempo.

En el lactante suele predominar el retraso del desarrollo psicomotor e irritabilidad; es frecuente la aparición de ceguera. Desde el primer año de vida, el síntoma principal son los trastornos de la marcha, apareciendo posteriormente alteración de la conducta y del aprendizaje.

En una etapa posterior se desarrollan parálisis espásticas, progresivas, movimientos anormales y espasmos tónicos, que evolucionan a una reducción de la capacidad mental y rigidez cerebral. En el adulto predominan los síntomas psiquiátricos. El diagnóstico de sospecha, en función de la edad de comienzo y las manifestaciones clínicas, se orienta mediante estudios metabólicos en orina y plasma. En la actualidad, no existe tratamiento específico para ninguna de las leucodistrofias.

II.8. Neurofibromatosis

Las neurofibromatosis son un grupo de tres trastornos del sistema nervioso relacionados, pero genéticamente diferentes debidas a la presencia de tumores que crecen alrededor de nervios.

La Neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen, es la forma más común, produciéndose en 1 de cada 3.000 personas. Aunque muchos afectados heredan el trastorno, entre el 30 y el 50 por ciento de casos nuevos se produce debido a una mutación genética espontánea desconocida. Si uno de los progenitores la padece, cada uno de sus hijos tiene un 50% de probabilidad de adquirir la enfermedad.

Se trata de un trastorno hereditario progresivo de expresividad variable, caracterizado por anomalías en múltiples tejidos derivadas del crecimiento incontrolado de tumores en tejidos nerviosos, en la piel, en el tejido subcutáneo, en los pares craneales y la médula espinal, lo que puede ejercer presión sobre los nervios afectados y causar dolor, daño nervioso severo o

problemas con la sensibilidad o el movimiento al igual que pérdida de la función en el área afectada.

La presencia de un tumor en el nervio óptico, un desarrollo óseo anormal y de modo particular las anomalías de la piel más comunes como manchas de café con leche, neurofibromas, nódulos de Lisch y pecas en la axila y en la ingle, a menudo son evidentes en el nacimiento o poco después y casi siempre cuando el niño cumple 10 años.

También pueden presentarse defectos cardíacos congénitos, complicaciones cardiovasculares, presión arterial elevada y vasculopatías. Los niños con NF1 pueden tener pocas aptitudes



lingüísticas y espacio-visuales, así como dificultades de aprendizaje.

En general, la mayoría de las personas con NF1 desarrollará síntomas de leves a moderados compatibles con la vida. En cuanto al tratamiento,

se recomienda la cirugía para extirpar los neurofibromas, si bien es preciso valorar cada caso.

II.9. Osteogénesis imperfecta

La Osteogénesis imperfecta se caracteriza por un aumento de la fragilidad ósea, baja masa ósea y susceptibilidad a fracturas múltiples esporádicas de gravedad variable. La Osteogénesis imperfecta está provocada por mutaciones genéticas, que condicionan distintas manifestaciones clínicas dando lugar a diferentes tipos de la enfermedad.

El diagnóstico clínico se basa en diferentes pruebas complementarias, como hallazgos radiológicos, biopsias, análisis genéticos, etc., lo que implica la participación multidisciplinar en el manejo de esta enfermedad.

La intervención terapéutica se dirige a la prevención o control de los síntomas, la mejora de la movilidad independiente y el desarrollo de una masa ósea y fuerza muscular óptimas. El cuidado de fracturas, los procedimientos quirúrgicos y dentales extensos, y la terapia física también están recomendados. El uso de sillas de ruedas, de apoyos y de otras ayudas para la deambulación es frecuente en estos pacientes.

El pronóstico vital depende de la gravedad de las complicaciones respiratorias asociadas a las malformaciones espinales.

II.10 Paraparesia espástica familiar

Las paraplejas espásticas hereditarias comprenden un grupo genética y clínicamente heterogéneo de trastornos neurodegenerativos caracterizados por una espasticidad progresiva y simétrica, hiperreflexia y paraplejia de las extremidades inferiores.

Clínicamente, Las Paraparesia espástica familiar pueden dividirse en dos grupos principales: formas puras y complejas. Las formas puras se caracterizan por espasticidad y debilidad progresiva de las extremidades inferiores, asociadas a menudo con trastornos urinarios hipertónicos, leve reducción de la sensibilidad a las vibraciones y, ocasionalmente, de la percepción de la posición de las articulaciones.

Las formas complejas se caracterizan por la presencia de otros síntomas neurológicos y no neurológicos. Esta enfermedad puede heredarse de forma autosómica dominante, autosómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X, presentándose múltiples formas recesivas y dominantes.

El diagnóstico se basa en el examen clínico. Sin embargo, son necesarias otras exploraciones adicionales para completar el diagnóstico diferencial de este síndrome y descartar: esclerosis múltiple, deficiencia de vitamina B12, distonía con respuesta a dopaminérgicos, esclerosis lateral amiotrófica, parálisis espástica ascendente hereditaria y paraplejia espástica provocada por infección de HTLV1. El tratamiento es sintomático basada en medicación miorrelajante y rehabilitación de tipo funcional.

II.11. Quistes de Tarlov

Los Quistes de Tarlov son quistes meníngeos con presencia de tejido neural en su interior que pueden ocasionar una radiculopatía progresiva en los pacientes. También se conocen con el nombre de quistes aracnoideos.

Estos quistes son anomalías o deformaciones de las cubiertas de la médula espinal y se localizan preferentemente a nivel del sacro. Su origen es desconocido y su hallazgo casual, ya que un 90% de los casos son asintomáticos. La sintomatología se asocia a la compresión de las raíces nerviosas sacras y se manifiesta por un dolor neuropático severo.

El dolor puede ir acompañado de parestesias, pérdida de sensibilidad en los miembros inferiores, problemas en esfínteres y zona genital y alteraciones motoras. En general los pacientes no pueden estar sentados por períodos de más de 30 minutos y la deambulación se convierte a veces en una tarea extremadamente dolorosa.

El dolor no responde a la terapia analgésica clásica, si bien existen fármacos específicos para este



tipo de dolor neuropático. Una alternativa terapéutica sería la aspiración del líquido cefalorraquídeo y posterior la inyección de fibrina.

II.12. Síndrome de Apert

El síndrome de Apert es causado por mutaciones en un gen llamado receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos. Forma parte de un conjunto de malformaciones cuya característica común es el cierre prematuro de las suturas craneales, una afección llamada craneosinostosis y diversas alteraciones en el desarrollo de la estructura ósea craneofacial afectando la forma de la cabeza y la cara.

Estas malformaciones pueden ocasionar una disfunción respiratoria y maloclusión mandibular, entre otras. Cuando una o varias suturas craneales se cierran antes de tiempo, el cerebro se encuentra con una barrera ósea que lo presiona y al seguir con su proceso natural de crecimiento queda comprimido por un cráneo inexpandible, lo que puede ocasionar un aumento de la presión intracraneal, alteraciones oculares, auditivas y cognitivas diversas. Otras afectaciones son la sindactilia simétrica parcial o completa ósea y/o subcutánea en manos y pies.

Para solventar estas alteraciones se requiere cirugía temprana: adelantamiento y remodelación frontal, para dar espacio al cerebro, y adelantamiento del tercio medio con avance de las órbitas para la descompresión del espacio intracraneal, mejorar la función respiratoria y la reconstrucción de la mano liberando cuantos dedos sea posible.

Acompañando al tratamiento quirúrgico temprano, a lo largo de toda la vida se hace necesaria la intervención de diferentes profesionales como fisioterapeutas, psicólogos, logopedas, terapeutas ocupacionales.

II. 13. Síndrome de Williams

Es un raro trastorno genético causado por la ausencia de determinados genes que puede llevar a problemas con el desarrollo, se presenta en 1 de cada 8000 nacimientos.

En la mayor parte de los casos, el paciente es la única persona afectada de la familia (casos esporádicos). Los síntomas más destacados consisten en un retraso general en el desarrollo mental, del lenguaje, tendencia a la distracción que mejora con la edad, rasgos de personalidad característicos (comportamiento inusualmente alegre y tranquilo ante los desconocidos, unido a impredecibles arrebatos de mal humor o malestar).

En los primeros años estas personas suelen manifestar especialmente problemas de equilibrio, de la coordinación del movimiento y de la orientación espacial, tanto objetivos como subjetivos. Presentan dificultad para valorar la distancia y la dirección, lo que afecta la psicomotricidad global y de las manualidades finas. Con frecuencia presentan estenosis aórtica, estrechamiento de las arterias pulmonares, hipermetropía, hipercalcemia e hipertensión arterial.

Su apariencia facial, denominada élfica, se caracteriza por alargamiento de las facciones, caballete nasal bajo y una muy acentuada distancia entre la nariz y la boca. Otros rasgos son la estatura corta, tórax excavado y encorvamiento del dedo meñique hacia adentro.

Los pacientes presentan dificultad en comprender el estado mental de sus interlocutores (empatía) aunque por lo general poseen habilidades sociales muy buenas y suelen tener pasión por la música. El diagnóstico es esencialmente clínico y se confirma por genética.

II. 14. Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Rendu Osler Weber)

La Telangiectasia hemorrágica hereditaria o Rendu Osler Weber es una enfermedad genética autosómica dominante en la que existe un 50% de probabilidades de transmisión a cada descendiente, con penetrancia relacionada con la edad, generalmente los síntomas se hacen más acusados en edades avanzadas y con importante variabilidad en las manifestaciones clínicas entre los individuos afectados, incluso entre pacientes de la misma familia. Se producen displasias vasculares que provocan la aparición de telangiectasias con riesgo de sangrado o de malformaciones vasculares.

Se caracteriza por la aparición de episodios espontáneos y repetidos de epistaxis, telangiectasias y malformaciones arteriovenosas viscerales, principalmente en el pulmón, hígado, cerebro y aparato digestivo, que son las responsables de sus manifestaciones clínicas.

Por su carácter sistémico, es conveniente constituir equipos multidisciplinarios de especialistas para el abordaje en la mejora de la calidad de vida de los pacientes y atenuación de su sintomatología. Así mismo, es necesaria la presencia de especialistas en genética que ayuden a avanzar en el diagnóstico preciso de la enfermedad.

II. 15. Von Hippel Lindau

La enfermedad de Von Hippel - Lindau es un síndrome, asociado a una variedad de tumores, principalmente de retina y de cerebelo, hemangioblastomas del sistema nervioso central y carcinomas de células renales.

La edad media al momento del diagnóstico es de 26 años, pero la enfermedad puede detectarse a partir de la infancia y hasta los 70 años. La primera manifestación puede ser la aparición de

hemangioblastomas retinales, que por lo general son asintomáticos, pero que pueden causar desprendimiento de retina, edema macular, glaucoma y pérdida de visión.

Los hemangioblastomas del sistema nervioso central aparecen habitualmente en el cerebelo, pero también pueden afectar al tronco cerebral o a la médula espinal y pueden estar asociados a dolores de cabeza, vómitos y alteraciones de la marcha o ataxia.

Pueden desarrollarse quistes de páncreas y renales múltiples. Está causada por mutaciones genéticas, concretamente en el gen supresor de tumores, siendo la transmisión autosómica dominante con penetrancia alta. La mayoría de los casos se diagnostican al identificar la mutación.

El diagnóstico clínico es posible en presencia de un sólo tumor característico y de antecedentes familiares. Para realizar un diagnóstico, en ausencia de antecedentes familiares (20% de los casos se deben a mutaciones de novo), se requiere la presencia de dos o más tumores. Si la mutación causal ha sido previamente identificada en algún miembro de la familia, el diagnóstico prenatal es posible por análisis molecular de amniocitos o de células de las vellosidades coriónicas.

La cirugía es el tratamiento más eficaz y el manejo debe incluir un seguimiento permanente. El pronóstico depende de la ocurrencia de tumores múltiples. Un seguimiento regular y un manejo rápido de los tumores reduce la morbilidad y la mortalidad.

III. Evaluación

Como en los otros temas, en este nos hubiera gustado aportar algunas pruebas de evaluación específicas al caso para poder facilitar el proceso diagnóstico en este tipo de pacientes para llevar a cabo una correcta intervención terapéutica.

Sin embargo, nos encontramos con la problemática que comentábamos al inicio, los pacientes con enfermedades raras han sido considerados grupo minoritario y como tal las investigaciones han ido destinadas prioritariamente a otras enfermedades con mayor volumen de enfermos/as.

Hoy en día esta situación comienza a cambiar y se empiezan a destinar más recursos para la investigación de estas enfermedades. Este aspecto es clave si en el futuro se quiere conseguir una mejora en la calidad de vida de estas personas y la posibilidad incluso de curación.

Un aspecto que podemos aportar en la evaluación es que si en alguna ocasión nos hacemos cargo de la psicoterapia con un/a paciente con una enfermedad rara o atendemos a sus familiares, será indagar extensamente sobre las características de la enfermedad (causas, momento de desarrollo, sintomatología, medicación, pronóstico, etc.)

Aportamos en este apartado las páginas web de las asociaciones de las enfermedades raras que hemos expuesto en este tema, pues consideramos que éstas se encargan de hacer una muy valiosa aportación y pueden resultar de tu interés.

Federación Española de Ataxias: <http://www.fedaes.org>

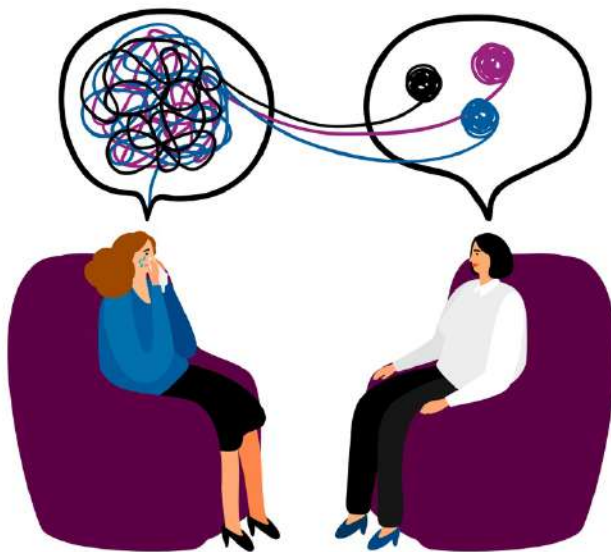
- Asociación Española de Síndrome de Beckwith-Wiedemann:
- <http://www.asebewi.org>
- Asociación Distonia de España: <http://www.distonia.org>
- Asociación Corea de Huntington España: <http://www.e-huntington.org>
- Asociación Piel de Mariposa: <http://www.debra.es>
- Asociación de Extrofia Vesical: <http://www.aseve.es>
- Asociación Europea Leucodistrofias: <http://www.elaespana.es>
- Asociación de Afectados de Neurofibromatosis:
- <http://www.neurofibromatosis.es>
- Asociación de Huesos de Cristal España: <http://www.ahuce.org>
- Asociación Española Paraparesia Espástica: <http://www.aepf.org>
- Asociación Quistes de Tarlov: <http://www.quistesdetarlov.es>
- Asociación Nacional de Síndrome de Apert: <http://www.ansapert.org>
- Asociación Síndrome de Williams España: <http://www.sindromewilliams.org>
- Asociación HHT España: <http://www.asociacionhht.org>

- Alianza Española de Familias de von Hippel- Lindau: <http://www.alianzavhl.org>

IV. Intervención terapéutica

Como hemos ido mencionando a lo largo del tema, existe escasa evidencia científica para 14 el tratamiento de las enfermedades raras. En lo que si están de acuerdo los profesionales de la salud es que para abordar correctamente estas enfermedades minoritarias es necesario contar con equipos multidisciplinares, en los cuales tenemos espacio y somos necesarios los profesionales de la salud mental, tanto para los propios enfermos como para los familiares de éstos.

Como ocurre con cualquier enfermedad mental o física, el/la psicólogo/a deberá mostrarse empático, sin embargo, con este tipo de enfermedades es necesario incluso mayor grado de empatía, pero sin confundirla con la compasión o la pena, aspecto que puede ser con frecuencia muy común, por lo que debemos estar pendientes de la contratransferencia que nos suscita la relación terapéutica con este tipo de pacientes. Será necesario llevar a cabo una intervención continua con los familiares de los enfermos ya que es muy duro para ellos tener en su psiquismo la idea de un/a niño/a sano/a y no un/a niño/a con una enfermedad.



Surgen muchos sentimientos enfrentados, tales como la culpa, la rabia hacía mismos y hacia el personal medico, la impotencia, la desesperación, la tristeza, etc. y siempre con un importante sentimiento de incertidumbre por lo que pueda ir aconteciendo en un futuro próximo.

Podremos desempeñar una importante labor de contención emocional y acompañamiento terapéutico con los familiares y los

pacientes. En ningún caso daremos "consejos" del tipo "la situación cambiará" "ya veras como te

curas” o “lo que tienes que hacer es animarte”, esto sólo perjudicará la relación con el/la paciente y le dañará enormemente.

Tenemos que darnos cuenta de un aspecto clave, y es que las enfermedades raras han sido especialmente aisladas y marginadas, no han interesado y esto acaba también por llegar a las personas que las sufren. Es imprescindible investigar para poder ayudar a estas personas, quedando aún mucho por hacer en este campo.

Bibliografía básica

- Alexander, F. (1950). Medicine and psychotherapy: Some general considerations.
- Amigo, I., Fernández, C. Pérez, M. (2003). Manual de Psicología de la Salud. Madrid: Editorial Pirámide
- Andrade, V. (2001). Psicopatología: El cuerpo como camino. Editorial Kairós.
- Callabed, J. (1997). Las enfermedades psicopatológicas y su relación con la familia y la escuela. Barcelona: Ediciones Laertes.
- Caprara, G. V. & Speltini, G. (2003). Psicología de la salud. McGraw-Hill.
- Cashman, M.A. Trastornos del sueño en niños y adolescentes. Martínez Roca (1991)
- Chiozza, L. (1996). ¿Por qué enfermamos? Madrid: Editorial Alianza
- Engel, G. L. (1977). The need for a new medical model: a challenge for biomedicine. Science-196
- Fernández- Torres, B., Márquez-Espinos, C., De las Mulas, M. (1999). Dolor y enfermedad. Revista Sociedad Española de Dolor.
- Groddeck, G. (2006). Obras escogidas. Barcelona: RBA.
- Haynal, A. (1980). Manual de medicina psicopatológica. Barcelona: Toray-Masson.
- Luban-Plozza, B. (1997). El enfermo psicopatológico en la práctica. Barcelona: Editorial Herder
- Marty, P. (1990). La psicoterapia de los estados psicopatológicos. Amorrortu.

Bibliografía complementaria

- Bruchon-Schweitzer, M. (2002). Psicología de la salud: modelos, conceptos y métodos. Barcelona: Masson.
- Crispo, R. (2003). Trastornos del comer. Barcelona: Ediciones Herder.
- Gaddini, R. (1991). Los orígenes del objeto transicional y el síntoma psicossomático en "Lecturas de los psicossomático". Buenos Aires: Lugar Editorial.
- García, H.H, Winnicott y las enfermedades psicossomáticas. (1996). Actas VII encuentro Latinoamericano sobre el pensamiento de Winnicott. Montevideo, Uruguay.
- González, M. T. (2011). Psicología médica. Editorial Médica Panamericana.
- Dermatología y Psiquiatría. Grimalt, F. y Cotterill, J. A. (2002) Madrid: Editorial Grupo Aula Médica
- Kreisler, L., Fain, M. & Soulez-Larivière, C. (1984). Psicossomática del niño. Buenos aires: Amorrortu.
- Manuales Diagnósticos DSM-5 (Trastornos de síntomas somáticos y trastornos relacionados). y CIE-11 (Trastornos somatomorfos y factores psicossociales en la enfermedad médica).
- McDougall, J. (1991). Teatros del cuerpo: Psicoterapia del acting out psicossomático. Buenos Aires: Paidós.
- Marty, P. (1991). La psicossomática del adulto. Buenos Aires: Amorrortu.
- Nasio, J. D. (2008). Mi cuerpo y sus imágenes. Barcelona: Paidós.
- Rof Carballo, J. (1984). Teoría y práctica psicossomática. Bilbao: Editorial Desclée de Brouwer
- Ruiz Ruiz, M., Fernandez-Baca, P., Busb, G. (1992). Psicoterapia en la familia de los pacientes psicossomáticos. Cátedra de Psiquiatría y Psicología Médica de la Universidad de Málaga. Anales Psiquiatría. Volumen 8 nº 2.
- Santed M.A, Sandín, B., Chorot Paloma, Olmedo M. (1984). Artículo Predicción de la sintomatología somática a partir del estrés diario. Revista de Psicopatología y Psicología Clínica 3.
- Sobel, D y Ornstein, R. (2000). Manual de salud del cuerpo y de la mente. Barcelona: Kairós
- Tordjman, G. (2002). Cómo comprender las enfermedades psicossomáticas. Barcelona: Gedisa.

Cuestiones

1. ¿Qué son las enfermedades raras?
2. Intervención psicológica con pacientes con enfermedad rara y familiares.
3. Aporta tu opinión sobre el tema.

**Texto realizado por Enrique de la
Torre M.
ISFAP**