

Síndrome de Patau

Patau's Syndrome

Irene Camacho González, Rocío García Arquero y Tamara García de Pablo

Universidad Complutense de Madrid

Resumen

El Síndrome de Patau es un trastorno genético, cuyo pronóstico es muy malo. Desde el nacimiento, empieza con diferentes complicaciones: respiratorias, alimentarias, convulsiones y alteraciones cardíacas. El uso de los cuidados paliativos permite sobrellevarlas. Se trata de un caso clínico sobre un lactante varón de 5 meses diagnosticado del Síndrome de Patau. Precisa oxigenoterapia y alimentación por gastrostomía. Presenta inmadurez cerebral generalizada, rigidez articular, hipertonia muscular y un patrón de sueño muy irregular. El objetivo principal es realizar una terapia para ralentizar la evolución de los síntomas además de la atención a la familia, centrado en los siguientes aspectos: alteración de la deglución, alteración de la motilidad gastrointestinal, riesgo de síndrome de desuso (control y rigidez muscular y movilidad articular), alteración del patrón de sueño además de información y formación a la familia para evitar el deterioro parental. El apoyo psicológico es fundamental debido a que se trata de una situación muy compleja a la hora de afrontar los numerosos momentos críticos que conlleva su cuidado.

Palabras clave: Síndrome Patau, intervención, Terapia Ocupacional.

Abstract

Patau's Syndrome is genetic malformation with a bad prognosis. Since the birth it begins with different complications: breathing problems, food problems, convulsions and cardiac alterations. The use of palliative cares allows bearing the complications that could come. Five month old breastfed male diagnosed of Patau's Syndrome. He needs oxygen-therapy and gastrostomy feeding. He presents generalized brain immaturity, articular rigidity, muscular hypertonia and very irregular sleeping pattern. The principal objective is to realise a therapy to slow down the evolution of the symptoms besides the attention to the family, focus on following aspects: swallowing disorder, gastrointestinal motility disorders, risk of syndrome of disuse (muscular control and rigidity and articular movement), disorder in the sleeping habits in addition of information and formation to the family to avoid parental deteriorate. The psychology support is fundamental due to the situation is very complex.

Keywords: Patau's Syndrome, intervention, Occupational Therapy.

Introducción

El Síndrome de Patau es un trastorno genético originado por la alteración del cromosoma 13 (Trisomía 13). No existe tratamiento específico para este síndrome.

Los síntomas más característicos de esta patología son: labio leporino o paladar hendido, manos empuñadas, disminución del tono muscular, polidactilia, alteración en la implantación de las orejas, discapacidad intelectual, ojos muy cercanos y de tamaño reducido, ausencia del tejido cutáneo en el cuero cabelludo, coloboma (agujeros o división del iris), microcefalia, criptorquidia, micrognatia (mandíbula inferior de tamaño reducido) y pliegue palmar único. Debido a estas malformaciones, el pronóstico de los niños es malo (Ribate Molina, Puisac Uriel y Ramos Fuentes, 2010).

Las complicaciones más importantes son: respiratorias (apnea, que puede requerir ventilación asistida), alimentarias, convulsiones y alteraciones cardíacas. El uso de los cuidados paliativos permite sobrellevar estas dificultades (Gilibert, *n. d.*).

Caso clínico

Se trata de un lactante varón de 5 meses en régimen de hospitalización domiciliaria por Síndrome de Patau, diagnosticado previamente por amniocentesis. Su peso es 4.600 gramos, y mide 56 centímetros (peso y talla inferiores a los niños de su edad). Las características principales son:

- Precisa oxigenoterapia alterna.
- La alimentación se realiza a través de una gastrostomía endoscópica percutánea. Motilidad y ruidos gastrointestinales reducidos con frecuente acumulación de gases.
- Inmadurez cerebral generalizada. Alteración de la visión y de la audición.
- Crisis epiléptica y numerosos episodios de mioclonías.
- Presenta hipertonía muscular y rigidez articular.
- Patrón de sueño muy irregular. Se mantiene poco tiempo en vigilia (máximo 2 horas).

Actividad

Por su edad, el bebé debería sostener la cabeza y hacer el intento de alcanzar cosas, además de seguir correctamente los movimientos con la mirada. Sin embargo, apenas es capaz de sostener la cabeza y debido a su falta de visión, no se puede valorar la adecuada movilidad ocular.

Aspecto social

El núcleo familiar está formado por el matrimonio y tres hijos. Antes del nacimiento hubo un choque importante de opiniones entre los padres sobre la continuidad del embarazo. El papel de cuidador principal lo desarrolla la madre, mientras que el padre se desentiende del tema médico. La dependencia total del bebé hizo necesaria la presencia de una persona de continuo y los trastornos del sueño llevaron a necesitar a un tercer cuidador (nocturno).

Intervención con terapia ocupacional

Marco de actuación (Figura 1)

El objetivo principal es realizar una terapia para ralentizar la evolución de los síntomas y la atención a la familia (Valero Merlos y San Juan Jiménez, 2010).

1. Alteración de la deglución. Puesto que el paciente tiene una gastrostomía de alimentación, los únicos cuidados que precisa son de tipo higiénico, revisión y limpieza de la sonda, y el aporte de abundantes líquidos.

Debido al riesgo de aspiración traqueal (alimentos, saliva o secreciones bronquiales) es conveniente una vigilancia meticulosa del paciente. Además, es necesario mejorar la calidad de su moco mediante el uso habitual de un humidificador. Para evitar las infecciones es preciso utilizar unas cuidadosas medidas de asepsia.

2. Alteración de la motilidad gastrointestinal. Para evitar las consecuencias derivadas de la nutrición enteral, la inmovilidad y la malnutrición, se recomienda el consumo de

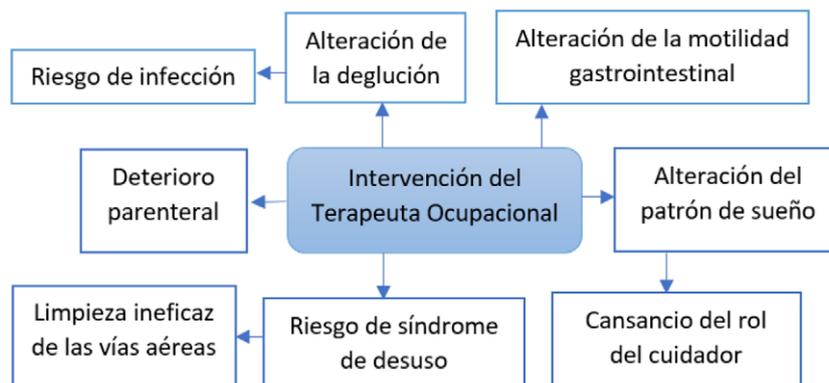


Figura 1. Principales aspectos de la intervención terapéutica.

alimentos pobres en grasas, que son más fáciles de digerir. Debido al posible deterioro secundario a la integridad cutánea, es conveniente la vigilancia periódica y meticulosa de la piel y curar las heridas si las hubiera.

3. Riesgo de síndrome de desuso, como consecuencia de la inactividad músculo-esquelética. Es necesaria una terapia de ejercicios enfocada a (Valero Merlos y San Juan Jiménez, 2010):

- a. Control muscular. Se realiza en tres fases. En primer lugar, la activación, cuyo objetivo es estimular las unidades motoras de manera voluntaria. En segundo lugar, el fortalecimiento, a través del cual se busca aumentar la fuerza muscular (el paciente realiza un movimiento primero sin resistencia y luego contra resistencia). Finalmente, el entrenamiento de la coordinación para desarrollar la capacidad de producir patrones multi-musculares motores automáticos, que son más rápidos y precisos. La capacidad de inhibir aquellos músculos que no deben activarse al mismo tiempo que se contraen los músculos deseados es un componente esencial de la coordinación.
- b. Rigidez muscular. Para su control, se utiliza por una parte la aplicación de calor y la provocación de movimientos automáticos para su desbloqueo. Además, se llevan a cabo masajes mediante el amasamiento, la búsqueda del punto gatillo sobre el que se usará presión inhibitoria y el estiramiento del musculo hipertónico.
- c. Movilidad articular. La realización de los ejercicios previamente descritos permite a su vez una adecuada movilidad articular.

4. Alteración del patrón de sueño. Es preciso utilizar terapias de estimulación mediante diferentes técnicas visuales (móvil de cuna con colores vivos) y auditivas (sonajeros, música y hablar al bebé).

La modificación del ritmo del sueño es la principal causa del cansancio en el cuidador, por lo que es necesario el apoyo de varias personas.

5. Deterioro parental. La gravedad de las alteraciones, la cronicidad del cuadro, el deterioro del descanso y la irreversibilidad de la situación originan una perturbación de los lazos afectivos de los familiares. Por ello, es necesario realizar una intervención a las familias, basada en la derivación psicológica (Janvier, Farlow y Wilfond, 2012).

- El apoyo psicológico es fundamental, debido a que se trata de una situación muy compleja. Las situaciones más críticas vulnerables a la intervención psicológica son el momento del diagnóstico, del alta, y la prolongación de la enfermedad en el tiempo.
- Información - Formación a la familia. Es imprescindible que un especialista les informe lo máximo posible acerca del pronóstico, las consecuencias que tiene para el niño y los cuidados principales, así como las ayudas que serán necesarias para que durante el tiempo de vida del niño, éste lo haga con la mayor dignidad posible.
- Terapia conjunta con la familia. Los padres deberán acudir a las terapias que precise el niño, formando parte del equipo multidisciplinar (psicólogo, rehabilitador, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional). De este modo, se sentirán integrados plenamente en el plan de cuidados de su hijo.

Referencias

- Janvier, A., Farlow, B., & Wilfond, B. S. (2012). *The experience of families with children with trisomy 13 and 18 in social networks*, 130, 293-298. <http://doi.org/10.1542/peds.2012-0151>
- Ribate Molina, M., Puisac Uriel, B., & Ramos Fuentes, F. J. (2010). *TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU). Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*, 1, 91-95.
- Valero Merlos, E., & San Juan Jiménez, M. (2010). *Manual teórico práctico de terapia ocupacional*. Barcelona, España: Monsa-Prayma.
- Gilbert, N. (n. d.). *Síndrome de Patau: Síntomas, causas, tratamiento*. Recuperado de <https://www.lifeder.com/sindrome-patau/>