Centro Educativo Jean Piaget

Aprendiendo a vivir contigo: estudio de un caso sobre el síndrome de Werding Hoffman

Marifer Luque Alcántar

Taller de Metodología de la Investigación

5° 8

Mayo 10, 2019

**Abstract**

El propósito de esta investigación es estudiar el impacto de una persona que vivió con un niño que aparentemente nación sano y que a los 9 meses de vida fue diagnosticado con este síndrome denominado Werdnig Hoffman, en niños también conocido como Atrofia Muscular Espinal (A.M.E.) y que lamentablemente murió a los 4 años de edad a causa de esta extraña enfermedad.

Para la obtención de los resultados se llevará a cabo una entrevista con la persona que vivió esta experiencia de manera directa, con el fin de conocer y compartir cómo fue su vida al lado de alguien que sufría este síndrome, el parentesco con esa persona, los primeros síntomas, la enseñanza que le dejó, los recuerdos que más disfrutó y las experiencias que no fueron nada agradables. Esto con el fin de conocer un caso de una persona (familiar) que vivió con alguien que sufrió este síndrome.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Índice |  | Página |
| Introducción |  | 4 |
| Objetivo general |  | 4 |
| Objetivos específicos |  | 4 |
| Justificación |  | 4 |
|  |  |  |
| Marco Teórico |  | 5 |
| 1. Definición del síndrome |  | 5 |
| 2. Clasificación |  | 6 |
| 3. Causas |  | 7 |
| 3.1 Diagnostico |  | 7 |
|  |  |  |
| 4. Cuidados |  | 8 |
| 5. Desarrollo de la enfermedad en diferentes etapas |  | 9 |
| 6. Complicaciones |  | 10 |
| 7. Pronóstico |  | 10 |
| 8. Prevención |  | 10 |
| 9. Tratamiento |  | 11 |
| 10. Muertes |  | 11 |
| 11. Método |  | 12 |
| 12 Resultado |  | 14 |
| 13 Discusión |  | 15 |
| 14 Conclusión |  | 16 |
| Bibliografía |  | 17 |

**Introducción**

Pregunta de investigación: ¿Qué impacto tiene vivir o convivir al lado de un niño que fue diagnosticado con el síndrome de Werdnig Hoffman?

Objetivo general:

Conocer mediante una entrevista la experiencia y el impacto de vivir con un niño que padecía este síndrome.

Objetivo específicos:

* Explicar qué es el síndrome de Werdnig Hoffman.
* Identificar qué síntomas se presentan en estos casos.
* Distinguir cómo afecta este síndrome cuando se presenta a niños emocionalmente.
* Demostrar mediante un caso específico las complicaciones de la vida diaria desde la perspectiva de un familiar cuando se padece este síndrome.

Justificación:  
Con esta investigación se pretende exponer un caso relacionado a una enfermedad poco común. Así como las graves consecuencias de esta cuando se diagnostica en menores de edad.

Además de enfocar el tema en la familia del paciente, porque generalmente sólo conocemos el punto de vista del paciente y no se considera a las personas que cuidaron al paciente y todo lo que implicó.

**Marco teórico**

Este síndrome rara vez no se presenta en niños, “se calcula una incidencia de 1/10000 nacidos vivos aproximadamente, es considerada como la segunda enfermedad autosómica recesiva fatal después de la fibrosis quística”. ( ecured, consultado 3 de diciembre de 2018), y las otras páginas solo hablan de casos específicos.

Por eso se consultara casi toda la información en la página de “ecured” y “shriners hospitals” y en algunas cosas se citaran otras páginas.

**1 Definición del síndrome**

Es una [enfermedad](https://www.ecured.cu/Enfermedad) degenerativa hereditaria de las neuronas del asta anterior de la [médula espinal](https://www.ecured.cu/M%C3%A9dula_Espinal) y de los núcleos motores de los [nervios craneales](https://www.ecured.cu/Nervios_craneales). A partir de la infancia, que se caracteriza por la atrofia progresiva del [músculo esquelético](https://www.ecured.cu/index.php?title=M%C3%BAsculo_esquel%C3%A9tico&action=edit&redlink=1).

La enfermedad se manifiesta durante el primer año de vida, los síntomas incluyen:

* [Hipotonía congénita](https://www.ecured.cu/index.php?title=Hipoton%C3%ADa_cong%C3%A9nita&action=edit&redlink=1): significa disminución del tono muscular.(medlineplus)
* Falta de reflejos de estiramiento.
* [Parálisis flácida](https://www.ecured.cu/Par%C3%A1lisis_fl%C3%A1cida), sobre todo del tronco y las extremidades.
* Falta de capacidad de succión, (Disfagia).
* Fasciculaciones de la lengua y, a veces de otros músculos.

(ecured, consultado 3 de diciembre de 2018)

**2. Clasificación (tipos)**

Dependiendo de la edad en que puede presentarse este síndrome, se ha clasificado en 4 tipos: (ecured, consultado 3 de diciembre de 2018)

2.1 El tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann) es la forma infantil más grave y puede presentarse desde el nacimiento hasta los seis meses de edad.

2.2 El tipo II se presenta en niños de 6 y 12 meses de edad, presentan debilidad muscular generalizada con incapacidad para caminar.

2.3 El tipo III (enfermedad de Kugelberg-Welander) se presenta entre 2 y 15 años con signos de torpeza, debilidad muscular leve y dificultad para la marcha pero sin incapacidad.

2.4 El tipo IV tiene su presentación clínica en la adultez entre 30 y 40 años aproximadamente.

De estas etapas nos estamos enfocando el Tipo I, ya que el paciente fue diagnosticado a los 9 meses de vida.

**3. Causas**

Los pacientes con atrofia muscular espinal padecen de lesión [homocigótica](https://www.ecured.cu/index.php?title=Homocig%C3%B3tica&action=edit&redlink=1) en el gen SMN 1, ubicado específicamente en el brazo largo del cromosoma 5. La ausencia o disfunción de SMN produce un aumento de la muerte neuronal. Frecuentemente se puede observar consanguinidad entre los padres del niño.

Las manifestaciones clínicas pueden comenzar antes de los 6 primeros meses de vida presentando hipotonía generalizada, llanto débil y dificultades para sostener la cabeza, succionar y respirar, así como para la deglución de los alimentos, las extremidades adoptan la típica postura “en ancas de rana” etc. Los niños muestran un deterioro progresivo que termina con la muerte generalmente, como consecuencia de fallo respiratorio entre el primer y segundo año de vida.

**3.1 Diagnóstico**

El diagnóstico del Síndrome de Werdnig Hoffman se fundamenta básicamente en el aspecto clínico del paciente, los antecedentes familiares de enfermedad neuromuscular en caso de que existan, la electromiografía, resonancia magnética de la columna y/o biopsia muscular, confirmándose con el estudio cromosómico.

Sin embargo es necesario complementarlo con estudios como electromiografía y biopsia muscular. (ecured, consultado 3 de diciembre de 2018)

**3.2. Explicación de la Epidemiología de la enfermedad**

La neurona del motor de supervivencia a 1 (SMN1) del gen no se encuentra en el 93% de todos los pacientes con Atrofia Muscular Espinal (AME) y en el 50% de los casos también habrá ausencia de ambos homólogos del gen de vecinos - proteína inhibidora (apoptosis NAIP). (ecured, consultado 3 de diciembre de 2018)

**4. Cuidados**

Actualmente no existe ningún tratamiento específico que retrase la evolución de este trastorno. Sin embargo los cuidados complementarios son importantes, siendo útil la terapia física el soporte ortopédico y la rehabilitación. Es necesario vigilar el sistema respiratorio ya que es común que las personas afectadas presenten complicaciones.

La atención de un niño con ventilación mecánica representa un verdadero desafío y una gran responsabilidad para el equipo médico. Proveer la salud con un enfoque integral y brindar calidad de vida a los niños con esta patología y a sus familias se ha convertido en objeto de interés para su estudio por parte de muchos investigadores en los últimos años.

El inicio de un manejo completo y seguro del paciente con la intervención multidisciplinaria que involucra ayuda médica, sugerencia familiar y estimulación psicomotora adecuada, para producir un mejor desempeño del niño y brindar una mejor calidad de vida, depende del diagnóstico temprano y certero de dicho trastorno. (ecured, consultado 3 de diciembre de 2018)

**5. Desarrollo de la enfermedad en diferentes etapas**

* **Durante el embarazo:**
  + Reducción de los movimientos fetales durante el último trimestre en 30%.
* **En el nacimiento:**
  + Prolongado cianosis.
* **Después del nacimiento**

Estas son algunas características que se presentan:

* + - Debilidad severa.
    - Dificultades respiratorias.
    - Dificultad para la succión y / o tragar.
    - Lengua fasciculaciones.
    - Pobre control de la cabeza.
    - Debilidad facial.
    - Ausencia de reflejos.

(ecured, consultado 3 de diciembre de 2018)

**6. Complicaciones**

* + - Retraso en el desarrollo.( en todo el cuerpo)
    - La disfagia y dificultades en la alimentación.
    - El estreñimiento.
    - Contracturas articulares.
    - [Neumonía](https://www.ecured.cu/Neumon%C3%ADa).
    - Insuficiencia respiratoria.

(ecured, consultado 10 de diciembre de 2018)

**7. Pronóstico**

El pronóstico que se dan a los niños que lo padecen es:

* La mediana de supervivencia es de 7 meses y 95% de los niños con la enfermedad mueren a los 18 meses de edad.
* Pronosticar para cada niño es difícil, sin embargo, varios estudios han citado casos individuales donde los niños han tenido la aparición de los síntomas antes de los 6 meses y no desarrollaron insuficiencia respiratoria durante años. La base genética de esta variabilidad fenotípica no se entiende.
* Complicaciones respiratorias invasivas que con apoyo de un tratamiento inmediato parecen prolongar la supervivencia, pero no altera el curso de la enfermedad.

(ecured, consultado 10 de diciembre de 2018)

**8. Prevenciones**

Las pruebas Pre-natal ha estado disponible desde [1998](https://www.ecured.cu/1998) para las familias que han tenido un hijo afectado. Los padres pueden desear tener el asesoramiento genético antes de considerar cualquier embarazo posterior.

(ecured, consultado 10 de diciembre de 2018)

**9. Tratamientos**

El tratamiento de este síndrome es sintomático puesto que no se dispone de un tratamiento para la debilidad progresiva causada por la enfermedad; no obstante los cuidados complementarios son de vital importancia y es fundamental vigilar el sistema respiratorio, pues es común que las personas afectadas sufran complicaciones.

El tratamiento se conecta a la [neumonía](https://www.ecured.cu/Neumon%C3%ADa), la curvatura de la columna vertebral y las infecciones respiratorias, si está presente. Además, la terapia física, apoyo ortopédico y de rehabilitación son útiles. Para las personas que sobreviven a la primera infancia, la tecnología de asistencia puede ser vital para facilitar el acceso a trabajo y entretenimiento. El asesoramiento genético es imprescindible.

(ecured, consultado 10 de diciembre de 2018)

**10. Muertes**

Este es el último punto que vamos a tratar para el marco teorico:

La muerte ocurre generalmente en la primera infancia, con frecuencia de complicaciones respiratorias. La enfermedad se transmite como un rasgo autosómico recesivo y es más frecuente en hermanos que en las generaciones sucesivas. (ecured, consultado 10 de diciembre de 2018)

**Método**

Esta investigación es el estudio de un caso, en el cual se realizarán10 preguntas a una persona que vivió con alguien que tenía este síndrome.

Preguntas

1. ¿Cuál era el nombre del niño/niña que sufría el síndrome de Werding Hoffman?
2. ¿A qué edad le fue diagnosticado el síndrome?
3. ¿Cuánta esperanza de vida le dieron y cuantos años vivió el niño/niña?
4. ¿Qué era usted para ese paciente? (ejemplo: hermano, mamá, papá, etc.)
5. En el ámbito social ¿Era muy difícil para que él/ella desarrollarse?
6. Cuando se le fue diagnosticado este síndrome, ¿había información al respecto?
7. Para usted ¿fue difícil aceptar y ayudar al paciente con este síndrome y porque?
8. ¿Cuál fue el momento más difícil que sufrió cuando tenía que cuidar al paciente?
9. ¿Usted contaba con ayuda para poder cuidar al paciente?
10. ¿Qué enseñanzas le dejo el paciente?

Esta entrevista sólo se le hará a una participante cuyos datos son:

Nombre: Eva Naty Alcántar Molinar.

Edad: 45 años.

Carrera: Licenciada en Pedagogía.

Nivel socioeconómico: medio.

Nacionalidad: Mexicana.

El material que se utilizara serán las preguntas son: hojas y pluma, solo es necesaria una para que ella las pueda contestar. Estas preguntas fueron creadas específicamente para este caso, ya que son preguntas abiertas y personales.

El procedimiento:

* Se entregaron las preguntas con 10 días de anticipación, a fin de que la participante pudiera contestarlas con calma y las entregara 10 días después.
* Las condiciones para que la persona pudiera contestar las preguntas fueron que estuviera sola y con paciencia, ya que son preguntas personales.
* Se solicita a la paciente contestar con sinceridad para poder conocer cómo fue su experiencia al estar a cargo y cuidado del niño.

**Resultados**

Considero que deben mostrarse las preguntas que fueron entregadas a la única persona que, para efectos de esta investigación fue entrevistada, ya que se trata de la madre y la idea es observar y entender su punto de vista, a continuación se presentan las respuestas que dio la participante:

1. ¿Cuál era el nombre del niño/niña que sufría el síndrome de Werding Hoffman?

Juan Pablo Quero Alcántar.

1. ¿A qué edad le fue diagnosticado el síndrome?

A los 10 meses.

1. ¿Cuánta esperanza de vida le dieron y cuantos años vivió el niño/niña?

Nos dijeron que le quedaban entre 6 y 8 meses de vida. Vivió casi 4 años.

1. ¿Qué era usted para ese paciente? (ejemplo: hermano, mamá, papá, etc.)

Su mamá.

1. En el ámbito social ¿Era muy difícil para que él/ella desarrollarse?

No. Era un niño sumamente social, agradable, alegre, que generaba vínculos con facilidad. La simpatía y socialización eran características propias de la enfermedad.

1. Cuando se le fue diagnosticado este síndrome, ¿había información al respecto?

Sí. Más no en México. Había una Asociación en Estados Unidos dedicada a ayudar y orientar a familias que enfrentaban dicha situación:

La página de internet era: fsma.org

1. Para usted ¿fue difícil aceptar y ayudar al paciente con este síndrome y porque?

Muy difícil, ya que era una enfermedad terminal y aún no existía cura.

Explicarle al pequeño su situación era complicado, ya que tenía inquietudes e intereses como cualquier niño. Quería correr, jugar, bailar, saltar, esconderse, patear una pelota. Nunca logró sentarse por sí mismo, gatear o caminar. Requería ser trasladado con ayuda de adultos (cargado). Además de tener un IQ (Coeficiente intelectual) elevado.

1. ¿Cuál fue el momento más difícil que sufrió cuando tenía que cuidar al paciente?

Al entrar a cirugías y estar en un hospital internado por un mes.

1. ¿Usted contaba con ayuda para poder cuidar al paciente?

Nuestra familia siempre nos apoyó y acompañó en todo momento.

1. ¿Qué enseñanzas le dejo el paciente?

Disfrutar cada día al máximo. Agradecer lo que tengo.

Enfocar toda mi energía por estar cerca de mis seres queridos.

Expresar mi amor y cariño.

Aceptar a los demás, y tomar cada experiencia como un nuevo aprendizaje.

De la encuesta podemos observar que se cumplieron los objetivos de este estudio de caso que era conocer su experiencia de vida al compartirla con una persona diagnosticada con este síndrome y todo lo que implica el cuidarlo; comprobar que no fue nada fácil poder cuidar al niño. Además al final nos da una breve enseñanza de cómo se puede sobrellevar una enfermedad de este tipo.

**Discusión**

No se generó ningún problema en el proceso de investigación, la aplicación del método y la obtención del resultado, ya que se tuvo una buena comunicación con la participante.

Por otro lado, durante el desarrollo de la investigación se comprobó la importancia de la investigación científica en especial de este síndrome, ya que después de 17 años los avances han sido relevantes aunque aún no existe la cura.

En el marco teórico se dice que los pacientes no llegan a los 18 años de vida, también lo comento a la entrevistada. Según el marco teórico: “La mediana de supervivencia es de 7 meses y 95% de los niños con la enfermedad mueren a los 18 meses de edad”. (ecured, consultado 10 de diciembre de 2018)

También la participante menciono lo siguiente: Nunca logró sentarse por sí mismo, gatear o caminar; esto se puede encontrar en la sección de definición del síndrome que dice lo siguiente: “se caracteriza por la atrofia progresiva del [músculo esquelético](https://www.ecured.cu/index.php?title=M%C3%BAsculo_esquel%C3%A9tico&action=edit&redlink=1), uno de los síntomas es la [parálisis flácida](https://www.ecured.cu/Par%C3%A1lisis_fl%C3%A1cida), sobre todo del tronco y las extremidades”. (ecured, consultado 3 de diciembre de 2018)

**Conclusión**

Se obtuvo el resultado esperando de acuerdo con el objetivo de la investigación, ya que en las respuestas que dio la participante nos dice como fue vivir y convivir con el niño que sufrió este síndrome.

La aportación para la realidad cotidiana es como la participante dijo, una experiencia que enseña muchas cosas en la vida, te enseña a apreciar todo lo que nos rodea, además de disfrutar el día a día.

Este síndrome impacta en la persona de forma anatómica y fisiológica, sin embrago intelectualmente no tiene ningún efecto, según la experiencia de la participante.

**Bibliografía**

ecured. (s.f.). Síndrome de Werdnig - Hoffmann. ( consultado el 3 de diciembre del 2018), de ecured Sitio web: <https://www.ecured.cu/S%C3%ADndrome_de_Werdnig_-_Hoffmann>

medlineplus. (s.f.). Hipotonía. (3 de diciembre del 2018), de medlineplus Sitio web: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/003298.htm>

Organización mundial de la salud. (s.f.). Epidemiología. 3 de diciembre del 2018, de sitio web mundial Sitio web: <https://www.who.int/topics/epidemiology/es/>

Hospitales Shriners para Niños. (s.f.). Atrofia muscular espinal. Consultado el 3 de diciembre del 2018, de Hospitales Shriners para Niños - Greenville Sitio web: <https://es.shrinershospitalsforchildren.org/greenville/spinal-muscular-atrophy>