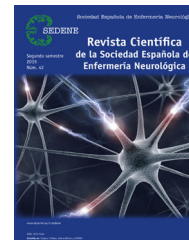




Enfermería Neurológica

www.elsevier.es/rcsedene



CASO CLÍNICO

Síndrome de Mowat-Wilson: historia de vida de la fortaleza de una madre



Raquel Alba-Martín *

Unidad de Neuropediatría, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Recibido el 16 de noviembre de 2015; aceptado el 6 de junio de 2016

PALABRAS CLAVE

Enfermedades raras;
Estudio cualitativo;
Fenomenología;
Antecedentes;
Enfermería
neurológica

Resumen

Introducción: El síndrome de Mowat-Wilson es un trastorno de desarrollo que se caracteriza por retraso mental, epilepsia, dismorfia facial y un amplio espectro de manifestaciones clínicas heterogéneas.

Objetivo: Investigar la experiencia del cuidado de una madre a la enfermedad de su hijo y el tratamiento en un hospital de Córdoba.

Métodos: Se realiza investigación fenomenológica cualitativa (antecedentes). La investigación se llevó a cabo entre los meses de junio y octubre del 2015. La muestra fue intencional; se detectó un participante en el área de cuidados especializados y se emplearon intervenciones motivacionales en profundidad. Se utilizó el contenido analítico de Taylor Bogdan con ayuda de la aplicación informática ATLAS-TI.

Resultados: Se apreciaron 2 temas principales y 7 subcategorías temáticas: afrontamiento eficaz, adaptación, apoyo social, nivel educativo, incertidumbre y miedo de complicaciones potenciales. Se resaltan la actitud resuelta y la constante motivación en nuestro informador.

Conclusiones: La intervención psicológica en los cuidadores permite una mejor calidad de vida en lo que respecta a necesidades no cubiertas, recuperación de la información, tratamiento y apoyo por parte de los servicios sanitarios y sociales. El apoyo profesional y la calidad humana permiten alcanzar la excelencia en los cuidados.

© 2016 Sociedad Española de Enfermería Neurológica. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Rare diseases;
Qualitative research;
Phenomenology;
Life story;
Neurological nursing

Mowat-Wilson's syndrome: A life story about strength of a mother

Abstract

Introduction: Mowat-Wilson syndrome is a rare development disorder characterized by mental retardation, epilepsy, facial dysmorphism and a broad range of heterogeneous clinical signs.

Objective: To investigate the experience about the care of a mother to his son's illness & treatment at a hospital in Cordoba.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: raquelalbamartin@satse.es

Methods: A qualitative phenomenological research (life story) is conducted. Investigation period ranged between June and October in 2015. The sampling was intentional; a participating detected in the area of specialized care and using motivational interviewing in depth. We used the analytical content by Taylor Bogdan with helping of the computer application ATLAS-TI.

Results: Two main themes emerged and seven thematic subcategories: effective coping, adaptation, social support, motivation, education level, uncertainty and fear of potential complications. The feisty attitude and constant motivation in our informant should be highlighted.

Conclusions: Psychological intervention caregivers ensure a better quality of life regarding unmet needs, information retrieval, treatment and support from health and social services. Providing professional support and human quality brings us closer to excellence in care.

© 2016 Sociedad Española de Enfermería Neurológica. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

En la actualidad, las enfermedades raras (ER) o infrecuentes afectan en su conjunto a unos 40.000 cordobeses (5% de la población), a 500.000 andaluces y a 3 millones de españoles; pero cada una de estas patologías, de forma individualizada, la presentan un número ínfimo de personas, de ahí su denominación.

En esta línea, el Plan andaluz para la atención a personas con enfermedades raras (PAPER) especifica que existen entre 7.000 y 8.000 dolencias de este tipo, y para la mayoría, no existe cura. Además, entre un 70-80% de este conjunto de patologías tiene un origen genético¹.

El síndrome de Mowat-Wilson (SMW) se incluye dentro de tales ER y es un trastorno del desarrollo complejo y poco frecuente, caracterizado por la asociación de un déficit intelectual, epilepsia, facies típica, retraso en el desarrollo motor y un amplio espectro de signos clínicos heterogéneos. Sin embargo, se conoce que presenta un patrón de herencia autosómico dominante. El fenotipo es el resultado de las mutaciones truncantes en el gen ZFX1B del cromosoma 2q22².

En la actualidad se han descrito al menos 110 mutaciones en pacientes con un fenotipo típico. Generalmente, son mutaciones de parada, lo que indica que el principal mecanismo es la haploinsuficiencia. Estudios de análisis de genotipo-fenotipo muestran que la severidad del cuadro depende del compromiso del gen mutado. El dismorfismo facial varía con la edad; los niños pequeños suelen tener una expresión de boca abierta, sonriente y rostro alzado. Las cejas se horizontalizan (son anchas en su centro y ampliamente separadas)^{3,4}.

El diagnóstico diferencial se realiza con otros síndromes concurrentes que incluyen retraso psicomotor y del lenguaje, enfermedad de Hirschsprung (HSCR) y/o facies dismórfica, entre otras manifestaciones; destacan los síndromes de Angelman y Goldberg Shprintzen (GOSHS) y es importante para el consejo genético, ya que en GOSH es autosómico recesivo, mientras que en el SMW es una condición esporádica. Por otro lado, debido al fenotipo de sonrisa

feliz, retraso mental, convulsiones y microcefalia, se debe diferenciar del síndrome de Angelman^{2,3,5}.

La justificación de este estudio se centra en conocer el fenómeno de SMW desde una perspectiva más integral y comprensiva, que nos permita determinar cuáles son las necesidades de ayuda y actuación profesional con estos usuarios y su familia. Hasta el momento, no existen datos exhaustivos sobre la prevalencia de este síndrome, únicamente reportes de casos. La frecuencia del SMW es desconocida y es posible infradiagnosticarlo. Asimismo, no aparecen descritos estudios cualitativos en la literatura científica, lo cual justifica su aplicación en nuestro estudio como un caso típico de SMW.

Objetivo: indagar en la vivencia de una madre cuidadora de su hijo con SMW.

Metodología

Diseño: planteamos una investigación cualitativa *con metodología fenomenológica*. Su núcleo está en la exploración de las experiencias vividas, en lo más íntimo. Su característica fundamental, frente a otras corrientes de investigación cualitativa, está en el énfasis que hace sobre lo individual y sobre la experiencia subjetiva. **Inicio y fin del estudio:** junio y octubre del 2015, respectivamente. Tipo de muestreo intencional (por conveniencia) de un único caso.

Selección y descripción del informante: mujer casada, madre de un paciente con SMW, seleccionada en el ámbito de atención especializada (Córdoba), formación universitaria superior y sin antecedentes de enfermedad hereditaria previos. Firmó el consentimiento informado para participar en el estudio, que constataba expresamente la autorización a la grabación de la entrevista, y se *anonimizaron los datos para garantizar la confidencialidad y la privacidad de la participante*. Para preservar su intimidad, su nombre se muestra bajo el pseudónimo «Luz» y «X» para hacer alusión a su hijo.

Técnica de recogida de información: se utilizó la técnica de entrevista en profundidad en 5 sesiones con guion estructurado en las categorías temáticas previamente valoradas,

1.ª sesión: Presentación (primer contacto). Recogida de datos sociodemográficos (edad, enfermedades previas, formación, condiciones laborales (lugar de trabajo, horario, dependencia, autonomía) en historia clínica.

2.ª a 5.ª sesiones:

1. Hábleme de su vida personal y profesional tras el diagnóstico.
2. Cuáles son los roles derivados de su situación actual.
3. Respecto a su posicionamiento ante la enfermedad de su hijo, ¿qué siente?, ¿cómo lo afronta?
4. ¿Cómo ha influido su formación en el conocimiento de tal enfermedad?
5. El sistema sanitario, ¿cómo la ha apoyado respecto a las terapias?
6. ¿Qué tratamiento recibe actualmente su hijo?
7. ¿Cuáles son sus esperanzas de cara al futuro?
8. Escribame una reflexión final... que posteriormente leeremos juntas...

Figura 1 Guion previo.

realizando preguntas abiertas (fig. 1). La entrevista fue grabada en audio con un micrófono externo de pinza y transcrita literalmente para su posterior análisis. Se pactaron con anterioridad y se atendió siempre a la previa realización de todos los procesos de atención que el caso requiriese. Se eligió el salón de actos (externo al hospital) para los encuentros; a los 90 min se alcanzó la saturación teórica.

La fenomenología es la investigación sistemática de la subjetividad. Los datos se recogen mediante entrevistas. El tipo de entrevistas que se utilizan en este caso es distinto del que se usa en otras estrategias, como la teoría fundamentada o la etnografía. En este tipo de entrevistas, el investigador escucha de tal manera que hace reflexionar a la persona para descubrir la esencia o cómo se encuentra subjetivamente para llegar realmente a profundizar en la experiencia humana^{6,7}.

Estrategia de análisis: método de Taylor-Bogdan, de análisis cualitativo de contenido por etapas, ayudándonos de la aplicación informática ATLAS-TI, y basado en el reconocimiento de los propios sujetos como intérpretes de sus vivencias⁸.

1. Fase de descubrimiento (período de intuición): para acercarnos a la realidad del informante; una primera aproximación a los indicadores en los que se apoyaría la investigación y la lectura superficial del material.
2. Codificación semántica (categorías temáticas): estructuración del texto en categorías discretas, enfatizando en propiedades como frecuencia ponderada, e interrelación de tales categorías. El texto biográfico ha intentado ser coherente en sus significados, donde sus elementos han sido ordenados y relacionados de manera cronológica. Los aspectos semánticos y gramaticales fueron, del mismo modo, adecuadamente revisados.
3. Relativización: «reconstrucción» de los datos «desconstruidos» en la anterior codificación y establecimiento de subcategorías del fenómeno en cuestión.

Finalmente, pretendimos preservar el rigor científico de nuestra investigación sobre la base de las estrategias

descriptas^{9,10}. El análisis fue realizado por el mismo investigador, contando con el apoyo externo de un profesional experto (triangulación) y devolviendo a la participante el informe para su verificación y aprobación.

Consideraciones éticas: se presentó el consentimiento informado, en el que se hacía constar el compromiso de la entrevistadora de guardar el anonimato y la posibilidad de la paciente de decidir en cualquier momento retirarse de la investigación.

Resultados

Emergen 2 temas principales «fortalezas y debilidades», de los cuales derivan 7 subcategorías temáticas: adaptación, afrontamiento, apoyo social, motivación y nivel educativo (fortalezas con que cuenta nuestra informante), e incertidumbre y miedo a complicaciones potenciales (como principales debilidades) (fig. 2).

Texto biográfico

«Contar historias es el acto más importante de la mente» (Thomas, 1995).

Adaptación

Ante una enfermedad rara, la familia tiene que adaptarse a una situación que requiere del esfuerzo conjunto de su entorno, en colaboración con profesionales sanitarios, sociales y educativos:

Luz: «Ha sido un sinvivir durante más de un año hasta que conocimos el diagnóstico. Pero llegó el momento de aceptar la enfermedad y después, trabajar mucho y dedicar todo tiempo necesario para que mi hijo tuviese la mejor calidad de vida posible».

Afrontamiento-apoyo social

El primer contacto con el sistema sanitario tuvo lugar los primeros días de vida. Fue diagnosticado de enfermedad de Hirschsprung y, a los 2 años, tras una segunda opinión,

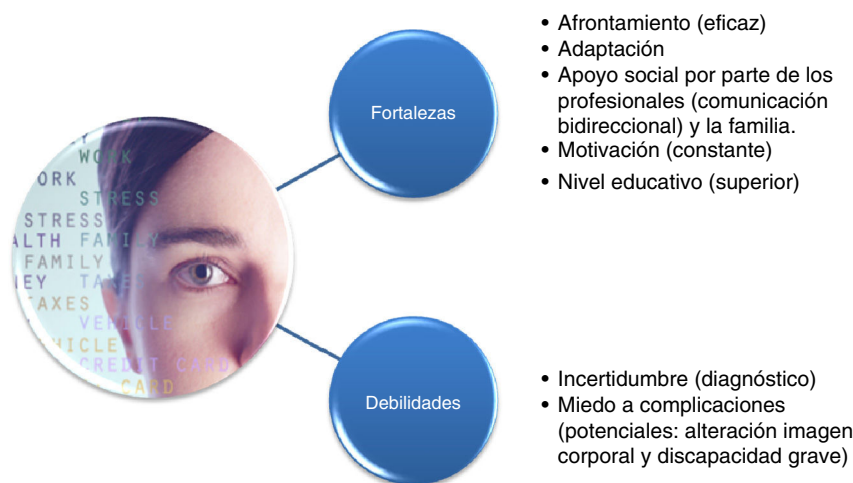


Figura 2 Categorías (fortalezas y debilidades) y subcategorías (valores emergentes) resultantes del análisis del contenido.

obtuvo el diagnóstico de certeza (SMW). Luz describe estos momentos como «incertidumbre y lucha».

Luz: «Por fin esto se solucionó. En el primer contacto con el hospital no sabían qué síndrome podía padecer, pero cuando iba a cumplir 2 años, el diagnóstico de sospecha sugirió algo que no quería creer: SMW. Fue un jarro de agua fría, tuve que ser fuerte y luchar».

Respecto al apoyo social percibido por la informante, «X» recibe atención temprana pública y privada, ayuda que describe con agradecimiento incondicional a los profesionales. El apoyo psicológico a los familiares es fundamental para garantizar una mejor calidad de vida. Así, su relato pone de manifiesto que esta madre tiene necesidades sin cubrir y que pasa gran parte de su tiempo buscando información, tratamientos y apoyo por parte de los servicios sanitarios y sociales.

Luz: «Mi hijo es el único afectado en Andalucía. Los abuelos nos ayudan mucho con nuestra tarea diaria. Para tratarlo integralmente se exige un programa de estimulación precoz (6 h semanales de terapia cognitiva y fisioterapia), realización periódica de electroencefalograma y tratamiento de las convulsiones. Mi otro hijo nos pregunta si él también iba a la atención temprana y va asimilando que su hermano no va a ser como los otros niños. Mi ilusión es que, con el apoyo de los profesionales, mi pequeño viva el mayor tiempo posible y con la mejor calidad de vida [suspira]».

Nivel educativo

Luz conoce por su formación que no existe de momento tratamiento alguno que pueda curar la enfermedad de su hijo pero espera que las investigaciones no cesen para que se consiga algún resultado muy pronto.

Luz: «El síndrome se caracteriza por padecer la enfermedad de Hirschsprung, epilepsia, retraso mental e hipotonía. Al menos, esta dolencia no es degenerativa y los avances que consiga se mantendrán (expresión facial de esperanza)».

Incertidumbre: miedo a complicaciones-discapacidad

En su lucha para que la enfermedad de «X» no derive en discapacidad grave, y las complicaciones futuras no

afecten negativamente a la autoestima del niño en relación con el patrón, alteración de la imagen corporal, consecuente a las anomalías físicas presentes, Luz: «Nuestro miedo era ver que el niño parecía muy bebé. Algunas características físicas que ya son visibles y pueden afectarle psicológicamente son microcefalia, barbilla estrecha y orejas prominentes. Las alteraciones neurológicas que más me preocupan son la ausencia de lenguaje expresivo y el retraso mental, aunque «X» manifiesta un carácter amigable (conducta feliz) y mejor nivel de lenguaje comprensivo [...] Afortunadamente, nuestro hijo no presenta alteración en el corazón, que suele estar también asociada a este síndrome, pero en principio no podrá ser autónomo y no sabemos qué desarrollo del lenguaje podrá alcanzar, ni cuando caminará por sí mismo, pero lo hará».

Motivación

Su reflexión final nos acerca al modo en cómo ha ido afrontando la enfermedad de su hijo y los valores que caracterizan su fortaleza y motivación.

Luz: «A pesar de volcarnos con él, siempre te queda la sensación de no hacer lo suficiente pero soy una luchadora, no me quedaré estancada aunque surjan otras patologías asociadas. Animo a las personas que sufran dolencias que deriven en discapacidad a que desarrollen su intelecto y mejoren su calidad de vida con las terapias que existen».

Discusión

El conocimiento de la perspectiva de los sujetos sobre sus vivencias permite que los profesionales comprendamos mejor su actitud, evitemos la iatrogenia en nuestras intervenciones y mejoremos la ayuda prestada, confiando a estos el protagonismo en la toma de decisiones. Además, se puede contribuir a la consideración no estereotipada del fenómeno desde el ámbito social.

El cuidado profesional siempre se da dentro de una relación interpersonal, un dador y un receptor de cuidados. Normalmente, los profesionales de enfermería son los encargados de proporcionar y establecer esos cuidados y las

personas con necesidades alteradas (reales o potenciales) los reciben. A este respecto, en los encuentros, hallamos un sistema de relación de apoyo-educativo, en la cual enfermería enseñaba y fomentaba el autocuidado para con nuestra informante, favoreciendo su autonomía en la toma de decisiones, mediante el empoderamiento y la autosuficiencia. Desde el diálogo y la escucha activa mantenida se fortalecieron los valores de Luz hacia una lucha constante por la vida de su hijo¹¹.

Atendiendo a las manifestaciones del SMW, las características faciales y el retraso en el desarrollo psicomotor siempre están presentes, como el caso que nos ocupa, mientras que el resto de malformaciones pueden variar.

La comparación con otros estudios se hace difícil debido que, hasta el momento, la mayoría de los casos notificados en la literatura científica son cuantitativos y esporádicos. Sí se conoce que el riesgo de recurrencia es bajo en padres sanos. A diferencia de «X», en algunos casos excepcionales se han hallado hermanos afectados, probablemente por un mosaicismo paternal o en la línea germinal^{4,12,13}.

Concomitantemente, y en similitud con otras investigaciones, la asociación de la enfermedad de Hirschsprung y el SMW puede conducir a un mayor número de complicaciones potenciales^{14,15}; el oportuno seguimiento por neurología pediátrica a partir de la detección del caso apoya nuestra investigación por la necesidad de continuar con terapia ocupacional, física y del lenguaje para desarrollar nuevas formas de comunicación, pues la mayoría de los pacientes que presentan este síndrome no aprenden a hablar, a pesar de las esperanzas de esta madre².

El papel asignado al cuidador informal en su relación con los profesionales sanitarios ha ido cambiando conforme el desarrollo socioeconómico. El cambio de actitud y el entorno sociocultural afectan a ambos integrantes del binomio: los usuarios están ahora más educados, son más activos y ejercen su autonomía intensamente; están más orientados a obtener información de fuentes diferentes, y muy probablemente ejerzan un juicio independiente, lo cual se apega a su autonomía¹⁶.

La comunicación bidireccional y la información adecuada e interactiva constituyen el eje sobre el que gravita la percepción subjetiva del usuario. La correcta gestión de la incertidumbre en la relación cuidador-profesional mejora la seguridad, construye un entorno de confianza y genera satisfacción mutua¹⁷.

Limitaciones

La complejidad del fenómeno de estudio, la posibilidad de proyectar la propia perspectiva del investigador sobre el fenómeno (perspectiva ETIC), así como la dificultad para realizar el análisis, debido a nuestra formación en investigación de carácter positivista. No obstante, haber podido contar con el apoyo de un profesional experto para la triangulación entre investigadores y la confrontación-verificación por parte de la participante, creemos, solventan tales limitaciones.

Asimismo, la intención ha sido la búsqueda de conocimiento, profundizando en las percepciones y sentimientos de nuestra intérprete, lo cual hace factible la investigación que presentamos.

Conclusiones

El apoyo psicológico a los familiares es fundamental para garantizar una mejor calidad de vida. Así, tal estudio pone de manifiesto que los familiares y, en concreto, esta madre tienen necesidades sin cubrir y que pasan gran parte del tiempo buscando información, tratamientos y apoyo por parte de los servicios sanitarios y sociales. Me sorprendió su firme creencia de que tras el esfuerzo, todo tenía que salir bien; esa perseverancia y tenacidad por mantener una actitud luchadora y motivación constante por la vida de «X». La utilidad del estudio puede extenderse al ámbito de investigación, de forma que de las conclusiones puedan derivarse nuevos estudios cualitativos que aborden tal patología.

«Brindar apoyo profesional y calidad humana nos acerca cada vez más a la excelencia en los cuidados», reflexionemos sobre esto, queridos lectores.

Agradecimientos

A todo el equipo de la revista SEDENE y, particularmente, a su editor-jefe, por su excelencia humana y profesional.

Bibliografía

1. Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras (PAPER). Junta de Andalucía. Consejería de salud. 2008-2012 [consultado 15 May 2015]. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2008-2012.pdf>
2. Villota V, Saldarriaga W, Gómez JF. Síndrome de Mowat-Wilson: caso clínico. Rev Chil Pediatr. 2012;83(4):371-6 [consultado 27 Jun 2015]. Disponible en: <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci.arttext&pid=S0370-41062012000400008>.
3. Williams C, Lossie A, Driscoll D, the RC Phillips Unit. Angelman syndrome: Mimicking conditions and phenotypes. Am J Med Genetics. 2001;101:59-64.
4. Zweier C, Thiel CT, Dufke A, Crow YJ, Meinecke P, Suri M, et al. Clinical and mutational spectrum of Mowat-Wilson syndrome. Eur J Med Genet. 2005;48:97-111.
5. Garavelli G, Cerruti-Mainardi P. Mowat-Wilson Syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2007;2:42.
6. Medrano C. El enfoque narrativo y las relaciones entre el razonamiento y la conducta moral. Bordón. 2001;53:409-22.
7. Burns N, Grove SK. Investigación en enfermería. 5.ª ed. Barcelona: Elsevier; 2012.
8. Taylor SJ, Bogdan R. Introducción a los métodos cualitativos de investigación. Barcelona: Ed. Paidós Ibérica; 2008.
9. Amezcua M, Gálvez A. Los modos de análisis en investigación cualitativa en salud: perspectiva crítica y reflexiones en voz alta. Rev Esp Salud Pública. 2002;76:423-36.
10. Castillo C, Vázquez ML. El rigor metodológico en la investigación cualitativa. Colomb Med. 2003;34:164-7.
11. Navarro Peña Y, Castro Salas M. Modelo de Dorothea Orem aplicado a un grupo comunitario a través del proceso de enfermería. Enferm Glob. 2010;(19):1-14 [consultado 07 Sep 2015]. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/eg/n19/clinica3.pdf>
12. Real Academia Española, Diccionario de la lengua española, 23.ª ed. Madrid: Espasa; 2014.
13. Creswell JW. Qualitative inquiry and research design. Choosing among five traditions. 3rd ed. London: Sage Publications; 2012.
14. Zarante AM, Acosta JC. Síndrome de Mowat-Wilson, primer caso reportado en Colombia. Importancia de un estudio ampliado por genética. Rev Salud Bosque. 2013;3(2):55-60 [consultado

- 21 May 2015]. Disponible en: http://www.uelbosque.edu.co/sites/default/files/publicaciones/revistas/revista_salud_bosque/volumen3_numero2/009_articulo.pdf
15. Ferris E, Guerrero R, Chica A. Enfermedad de Hirschsprung asociada al síndrome de Mowat-Wilson: a propósito de un caso. *Nutr Hosp.* 2015;31(4):1882–4 [consultado 15 Ago 2015]. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/3092/309238513058.pdf>
16. Ruiz Callejón E. El principio de autonomía y la salud del último hombre. *Themata Revista de Filosofía.* 2007;39:147–51.
17. Mira JJ. El paciente competente, una alternativa al paternalismo. *Fundación Medicina y Humanidades Monografías Humanitas Seguridad Clínica.* 2005;8:111.