

UNA PROPUESTA DE SEGUIMIENTO DE LOS NIÑOS AFECTOS DE PKU

JOSÉ FRANCISCO LOZANO OYOIA - M^º DOLORES MARTÍNEZ-SAHUQUILLO AMUEDO

1. INTRODUCCIÓN

Las alteraciones congénitas del metabolismo suelen cursar con retraso en el desarrollo. De entre todas las alteraciones del metabolismo de los aminoácidos, puede considerarse la Fenilcetonuria (PKU) como la más frecuente, y constituye un 0.09 % de todos los casos de retraso en el desarrollo.

El déficit mental está provocado por una alteración del metabolismo de la fenilalanina, que es un aminoácido del que se utiliza aproximadamente la mitad en épocas de hipocrecimiento, siendo el resto degradado a tiroxina (Borrajo et al., 1994). Cuando hay un trastorno en este metabolismo, como en el caso de la fenilcetonuria, se produce un aumento del ácido fenilpirúvico en la sangre, que cursa con afectación del S.N.C.

La forma clásica de PKU o tipo I, estudiada por nosotros, es un trastorno genético que se hereda con carácter autosómico recesivo, existiendo por tanto una probabilidad del 25% de tener un hijo afecto si ambos padres son portadores del gen de la enfermedad.

Si bien el lactante afecto es normal al nacimiento, hay una serie de síntomas característicos que son evidentes a medio plazo: irritabilidad, vómitos, trastornos en la piel y síntomas neurológicos (microcefalia, hipotonía, hiperreflexia, retraso mental y a veces alteraciones en el EEG), así como un olor peculiar a ácido fenilacético, que se ha descrito como parecido al del azmicle, ratón o lobo.

A raíz de los estudios realizados por BICKEL en los años 50, se demostró que el empleo precoz de una dieta pobre en fenilalanina podría prevenir los síntomas clínicos de la enfermedad y el retraso mental. Ello dio lugar a un gran cambio pronóstico y puso en marcha los programas de screening neonatal para la detección y diagnóstico precoz de la enfermedad.

El tratamiento, es decir, la dieta alimenticia, debe iniciarse en las primeras semanas de vida o *como máximo* en los dos primeros meses de edad. A partir de los tres meses

muy probablemente exista ya daño cerebral. Cuando el tratamiento se inicia en edades posteriores de la vida, desaparecen los síntomas clínicos pero no el retraso mental.

Durante muchos años se pensó que en la adolescencia, período en que se completa el proceso de mielinización, era posible relajar e incluso abandonar la dieta. Sin embargo, en la actualidad se ha demostrado que esto provoca un descenso en el cociente intelectual (CI), alteraciones en el EEG, dificultades adaptativas y disminución del rendimiento, por lo que la dieta debe mantenerse de por vida (Fishler et al., 1989).

El tener que llevar una dieta hace que el niño fenilcetonúrico se sienta diferente por no poder tomar la misma comida que el resto de su familia y/o de sus iguales, por ejemplo cuando no pueden tomar chucherías en el colegio cuando lo hacen los demás compañeros. Además, obliga a los padres (especialmente a la madre) a pesar los alimentos para calcular la cantidad diaria de fenilalanina a ingerir. Implica análisis periódicos (quincenales o mensuales) para comprobar la adherencia al régimen dietético. Ante esto, los niños no siempre reaccionan adecuadamente y el mayor problema es que no pueden comer muchos de los alimentos que come el resto de la familia ya que las repercusiones a corto plazo de una transgresión de la dieta no son percibidas por el niño como consecuencias de la misma. Las madres suelen quejarse especialmente de no ser capaces de resistirse a las continuas peticiones del niño de comer alimentos prohibidos y de no poder controlar totalmente lo que el niño toma fuera de casa (colegio, cumpleaños, fiestas infantiles...) que es a lo que normalmente suelen atribuir el que un control metabólico esté por encima del máximo permitido.

El tratamiento dietético supone un gran esfuerzo para los enfermos y sus familiares. Exige una estrecha supervisión nutricional, con controles analíticos frecuentes, lo que conlleva un cambio en la dinámica de vida (visitas frecuentes al hospital, faltas continuas a la escuela, etc.). Inevitablemente se complica también con problemas emocionales consecuentes a la restricción dietética y a los hábitos alimenticios especiales impuestos al niño y a la familia, haciéndose más complicado a partir de la edad escolar.

En este período, la total adherencia a la dieta no depende sólo de la mayor o menor vigilancia familiar, sino que al aumentar el mundo de relaciones y espacios donde se desarrolla el niño, se hace necesaria una mayor colaboración y apoyo por parte de la sociedad (amigos, profesores, vecinos, etc.).

También es preciso dar una adecuada información sobre el problema y sus consecuencias para evitar malas interpretaciones y erróneas conclusiones. Así, por ejemplo, la alteración de algunas funciones neuropsicológicas y/o cognitivas (atención, concentración, cálculo...) debidas a altos niveles de fenilalanina en sangre puede ser evaluadas en el medio escolar como alteraciones conductuales o déficits de aprendizaje derivados de otros factores. Por todo esto, es indispensable la eliminación de algunas actitudes observadas en nuestro trato cotidiano con familias afectadas, que a veces por una "mal entendida" pena hacia el niño, o por vergüenza, no facilitan la necesaria información a los profesores, dando pie a inadecuadas conclusiones sobre el niño, dificultando así una posible ayuda y apoyo al mismo.

Igualmente, el aula del centro escolar, puede ser un elemento importante a la hora de la aceptación de la dieta. Informaciones fácilmente comprensibles por los compañeros del niño afecto acerca de la enfermedad y su tratamiento dentro, por ejemplo, del temario de la asignatura *Conocimiento del Medio*, pueden beneficiar la adaptación del niño y su adherencia a la dieta, ya que va a ser visto por los demás como un igual y no como alguien "raro".

Todo lo expuesto acerca del área escolar es también válido en el ámbito social y familiar, ya que una buena información a los vecinos y familiares, llevará a éstos a actitudes positivas y de apoyo que facilitarán el cumplimiento de la dieta y el adecuado desarrollo y adaptación del niño.

Por otro lado, en los últimos veinte años se han publicado numerosos estudios acerca del desarrollo mental normal de niños fenilcetonúricos detectados y tratados precozmente (caracterizados por un CI superior a 80), pero aún son muy escasos los estudios prospectivos que permitan predecir rigurosamente el desarrollo psicológico y escolar a medio y largo plazo. En realidad, disponemos hoy de muy pocos datos no sólo acerca de las características psicológicas de estos niños desde el nacimiento y en edad escolar, sino también respecto del entorno familiar y su influencia sobre el desarrollo cognitivo y emocional de los mismos.

La escasez de estudios longitudinales condiciona que cuestiones tan importantes como la adherencia al tratamiento por parte del niño y de sus padres, las actitudes de éstos hacia la enfermedad y sus consecuencias, etc., sigan estando sometidas a discusión.

2. MATERIAL Y MÉTODO

En un intento de aportar datos que clarifiquen algunas de estas cuestiones, estamos realizando un estudio prospectivo de niños afectos de PKU así como de su entorno familiar, atendidos en la Unidad de Nutrición Clínica y Dietética del Hospital Infantil Universitario "Virgen del Rocío" de Sevilla. La muestra se componía de 19 niños afectos de fenilcetonuria (9 niños y 10 niñas) y fue recogida durante algunos meses de 1994 en la consulta mencionada. Hay que tener en cuenta que estos datos son el principio de un estudio que debe prolongarse en el tiempo y del que esperamos aportar en breve nuevos resultados.

Las pruebas psicológicas utilizadas en la investigación han sido las siguientes:

- Escala para medir el desarrollo psicomotor de la primera infancia (BRUNET-LEZINE): hasta los 3 años de edad.
- Medida de inteligencia (TERMAN-MERRILL): a partir de los 3 años.
- Función grafoperceptiva (H. SANTUCCI): de 4 a 6 años.
- Función grafoperceptiva (BENDER GESTALT): a partir de dicha edad.

- Historia Biopsicosocial: aquí se recogen datos acerca de las variables socio-demográficas, familiares, conductuales y escolares del niño.

El *diseño experimental* planteado en principio consta de las siguientes fases:

1. Evaluación psicométrica y psicológica del niño y del ambiente familiar a través de la aplicación de pruebas específicas.
2. Intervención psicológica a través de técnicas de Intervención Temprana o Estimulación Precoz, Modificación de Conducta y orientación psicopedagógica y familiar.
3. Fases anuales de seguimiento de la evaluación y la intervención psicológica (realizándose esta con mayor periodicidad en los casos necesarios).
4. Evaluación final con comparación de resultados

Hay que decir que algunas de estas fases han debido ser modificadas o incluso abandonadas. Esto se ha debido a factores de tipo administrativo, funcional, burocrático, e incluso de tiempo, espacio y materiales disponibles (dificultades por otro lado asociadas a toda investigación).

Sin embargo, el trabajo realizado ha sido muy enriquecedor en el ámbito institucional y también, seríamos injustos si no lo mencionásemos, en el ámbito personal.

3. RESULTADOS

A continuación vamos a comentar algunas de las características de nuestra muestra, así como algunas variables sociodemográficas y psicológicas.

Como puede observarse en la Tabla 1, la mayoría de estos niños proceden de familias de nivel sociocultural bajo.

TABLA 1

NIVEL SOCIOCULTURAL	BAJO	MEDIO	ALTO
PORCENTAJE	66.6	22.2	11.1

En lo referente a la distribución del cociente de desarrollo/cociente intelectual (C.D./C.I. en adelante) de los niños de nuestra muestra, el 78.8% de los mismos se encontraban dentro de los límites de la normalidad (tabla 2).

TABLA 2

C.D./C.I.	MEDIO-ALTO	MEDIO	MEDIO-BAJO	RM LEVE
PORCENTAJE	26.3	21	31.5	21

Las pruebas que medían la función grafo-perceptivo-motriz (Santucci y B.G.) fueron lógicamente aplicadas a los niños mayores de 4 años, que eran 16 de los 19 que componían la muestra. De estos 16, 12 (75% de los niños) tenían alteradas esta función.

A través de la Historia biopsicosocial, obtuvimos información acerca de los problemas conductuales que presentaban estos niños, que a juicio de sus padres, estaban presentes en el 42.1% de la muestra.

4. DISCUSIÓN

A partir de estos primeros resultados, pensamos que para un adecuado desarrollo mental y psicológico, y una adecuada adaptación e integración social de los niños fenilcetonúricos, es fundamental una buena adherencia familiar al tratamiento y un ambiente sociofamiliar y escolar estimulante. Con ello, se ratifica una vez más la necesidad de una orientación y apoyo psicológico individual y familiar.

Poseemos datos bastante válidos y que coinciden con otros estudios llevados a cabo últimamente en otros países. Pero lo que es más importante, a nuestro parecer, es que conocemos mucho mejor a nuestros niños y nuestras familias. Nos parece importante, ya que uno de los objetivos fundamentales y más urgente de las investigaciones relacionadas con los PKU, es el de conseguir pautas de tratamiento y apoyo *generales y comunes* en todos los países. Esto significaría que muchas de las dudas actuales se han resuelto. Sin embargo, no podemos olvidar que cada país, cada comunidad, cada niño y familia, tiene sus características propias y dichos "protocolos de actuación común" deberán adaptarse de forma más o menos particular.

Tras la experiencia alcanzada en nuestro trato con estas familias y apoyándonos en estos datos iniciales, hemos elaborado un protocolo de actuación y seguimiento (Pérez et al., 1993) para estos niños y sus familias. Ofrecemos un "modo de asistencia" que nos parece acertado y que cubre en gran parte las necesidades de la población a la que está dirigida.

Nuestra intención es que este protocolo permita a aquellos que tengan diferencias de opinión o no estén de acuerdo de forma sincera y legítima, entablar un diálogo útil y productivo que pueda servir mejor a los intereses de estos pacientes pediátricos y sus familias:

4.1. A nivel individual

Por un lado es imprescindible una evaluación de los niveles de desarrollo, C.I., funciones de aprendizaje, desarrollo afectivo-emocional, conductual y de personalidad de todos los niños afectos de PKU. Este seguimiento se estructuraría de la siguiente forma:

- Evaluación psicométrica y psicológica a los 6 y 12 meses de edad durante el primer año de vida. A partir de ahí, una anual hasta los 8 años de edad, pasando a realizarse cada dos años hasta el final de la adolescencia.
- Apoyo psicológico individual: desde el inicio de la escolaridad (4 años) hasta el final de la adolescencia, manteniéndose posteriormente en la edad adulta siempre que el sujeto lo requiera y en algunos momentos concretos (por ejemplo, en las mujeres con PKU, inmediatamente antes y durante el embarazo).

Este apoyo incluiría tanto un abordaje individual como colectivo, con sesiones de grupo, aulas de cocina, actividades colectivas y temas tan variados como la aceptación de la dieta, el problema de sentirse diferente, la adaptación e integración social y en el grupo de iguales, problemas relacionales, de conducta, etc.

4.2. A nivel familiar

Es imprescindible un apoyo individual constante durante el primer año a través de sesiones individuales y de grupo (charlas, videos,...). En ellas se tratarían temas como reacción al diagnóstico, aceptación del mismo, repercusión en la vida de la pareja y dinámica familiar, resolución de tabúes y prejuicios personales y sociales, etc. Además de esto se proporcionaría la información necesaria, clara y precisa sobre la enfermedad.

De los 2 a los 4 años, la temática principal se basaría en la importancia de la adherencia familiar al tratamiento, problemática que surge ante la mayor independencia que va adquiriendo el niño, la línea educativa y el trato adecuado para evitar futuros problemas de conducta, actitudes chantajistas y de manipulación ambiental por parte de los niños, la entrada en la guardería, etc.

Durante la edad escolar, es importante conocer por parte de los padres las posibles alteraciones en algunas funciones de aprendizaje, las dificultades que conlleva el mantener una dieta en relación con la adaptación e integración social con los compañeros, la obligación por parte de los padres a hacer que no se sientan diferentes de sus iguales, y la independencia y responsabilidad progresiva que debe ir adquiriendo el niño con respecto a su propia dieta.

En la pubertad, etapa de por sí conflictiva para la dinámica familiar, es imprescindible un adecuado apoyo (reafirmación de la personalidad y culminación del proceso de individualización, educación sexual, etc.). Además de esto y posteriormente, la educación para la maternidad.

Con todo esto, lo que buscamos es inculcar a los padres que lo importante es que sus actitudes y forma de pensar sean positivas. El niño por sí solo no se siente diferente por sus necesidades especiales hasta que intelectual y emocionalmente no alcanza la madurez suficiente para ello. Somos los demás y sobre todo sus padres, los que inculcamos con nuestro modo de actuar (que no es más que el resultado de nuestro modo de pensar) ese sentimiento desde el principio. Si unos padres, y en especial la madre, ve y acepta a su hijo tal cual es, con sus características y necesidades particulares, el hijo se aceptará de igual modo.

Para finalizar, vamos a destacar algo que es muy importante y que va a jugar un papel fundamental desde el principio. Como hemos referido, el tratamiento dietético requiere un gran gasto de energía por parte del niño y sus cuidadores, y afecta tanto al desarrollo personal, como familiar de estos niños. Por ello, una adecuada asistencia y apoyo deben ser integrales y los esfuerzos deben hacerse de forma coordinada. El médico no puede tratar de forma aislada el problema:

Los controles están altos—> ¿no sigue adecuadamente la dieta?—> ¿Por qué?

Pero tampoco la familia, ni el psicólogo pueden actuar aisladamente, sino que es una labor conjunta. Esto es difícil y ante todo hay que tener siempre presente y en cuenta al niño como ser único e irrepetible, pero dentro de su contexto familiar, social y escolar.

5. BIBLIOGRAFÍA

- BORRAJO, E.; ESTEBAN, I. y HIERRO, H. (1994): Patología del metabolismo de las proteínas, en M. Cruz: *Tratado de Pediatría*. Barcelona: Expaxs.
- FISHLER, K.; AZEM, C.G.; FRIEDMAN, E.G. y KOCH, R. (1989): School achievement in treated PKU children, *Journal of Mental Deficiency Research*, 6, 493-498.
- PÉREZ, M.; MARTÍNEZ-SAHUQUILLO, M.D.; GAYOSO, F.; GARCÍA, M.; GAVILÁN, I. (1993): Programa de seguimiento PKU. *Comunicación presentada en el VII Encuentro Europeo PKU*. 28-31 de octubre de 1993. Torremolinos (Málaga).