

MODIFICACIÓN DE PATRONES DE CONDUCTA A TRAVÉS DE LAS DISTINTAS ETAPAS DE LA VIDA

Ariadna Ramírez Mallafré
Ana Roche Martínez

- Evolución del fenotipo síndrome x frágil
- Diferentes motivos de preocupación en las diferentes etapas
- Transición a la adolescencia
- Cambios biológicos, socio emocionales
- Salud Mental (signos de alerta para consultar)
- Medicación
- Protocolo de manejo de seguimiento del paciente con SXF

EVOLUCIÓN DEL FENOTIPO SÍNDROME X FRÁGIL

- En general, la **conducta** más **característica** del SXF **continúa** a lo largo de la vida del individuo
- Los jóvenes y adultos con SXF **continúan aprendiendo**, aunque las habilidades que adquieren son diferentes (menos aprendizaje académico, más aprendizaje funcional)



MOTIVOS DE PREOCUPACIÓN EN LA PRIMERA INFANCIA

- Retraso del desarrollo motor
- Retraso del desarrollo del lenguaje
- Retraso global del desarrollo
- Dificultades en el hábito del sueño
- Problemas de alimentación
- Control de esfínteres
- Déficit de atención
- Hiperactividad
- Alteraciones del comportamiento
- Inicio de la escolarización



MOTIVOS DE PREOCUPACIÓN EN LA INFANCIA 6-12

- Dificultades en los hábitos: sueño y alimentación
- Déficit en la comunicación y el lenguaje (aunque ya adquirido)
- Déficit de atención
- Dificultades en los aprendizajes
- Lectoescritura
- Escolarización (soportes para la inclusión)
- Alteraciones del comportamiento
- Ansiedad social
- Mutismo (chicas)
- Relaciones sociales

MOTIVOS DE PREOCUPACIÓN EN LA ADOLESCENCIA Y LA ETAPA ADULTA

- Alteraciones de conducta → a veces se hace más difícil el manejo
- Más sedentarismo (disminuye la hiperactividad) y menos ganas de salir de casa
- Aspectos relacionados con la pubertad
- Aspectos relacionados con la sexualidad
- Cambios de etapas en la escolarización (cambio a EE)
- Relaciones sociales (más difícil)
- Salud mental
- Posibilidades de inserción en el mundo laboral
- Autonomía, independencia (cuando no están con los padres)

EVOLUCIÓN DEL FENOTIPO SXF

CARACTERÍSTICAS COG.-COND.	INFANCIA	ADOLESCENCIA	ETAPA ADULTA
HIPERACTIVIDAD	+++	+	
DÉFICIT DE ATENCIÓN	++	+	+
ANSIEDAD SOCIAL	+	++	++
ANSIEDAD	++	++	++
INFLEXIBILIDAD COGNITIVA	++	++	++
DIFICULTADES PROCESAMIENTO SENSORIAL	+++	+	+

(Presentación Congreso San Diego)

OBJETIVOS

- Anticipar cuáles van a ser los retos de la pubertad y la adolescencia para las personas con SXF
- Identificar estrategias para utilizar como “*first steps*” para estos retos
- Conocer los recursos disponibles para dar soporte a las personas con SXF y a sus cuidadores durante esta fase de transición

- Cambios biológicos: **hormonas**
- Cobran importancia la **higiene** y el autocuidado
- Las **relaciones** entre iguales cambian (grupo de “iguales”)
- **Emociones** más complejas e intensas
- El cambio **siempre es duro**



- Los **aspectos biológicos** cambian con la **edad cronológica**
- ¿Qué pasa?
 - Crecimiento óseo
 - Cambia el peso y la composición corporal
 - Cambio hormonal
 - Maduración de órganos sexuales
- **IMPORTANTE:** los **aspectos socio emocionales** cambian en **función del nivel de desarrollo** de la persona con SXF

- PRIMER PASO: **hablar** sobre ello
- PREPARAR: hablar **pronto** y con **frecuencia**
- Utilizar los recursos disponibles:
 - Médicos
 - Educadores / Escuela
 - Terapeutas
- (También es importante hablar en la transición a la etapa adulta)

CAMBIOS SOCIO EMOCIONALES EN LA ADOLESCENCIA

ASPECTOS A TENER EN CUENTA:

- Auto imagen, Autoestima, Seguridad en uno mismo
- Salud Mental
- Bullying y cyberbullying
- Relaciones entre iguales
- Deseo de más independencia

- Se observa con frecuencia que las personas con SXF presentan comorbilidad con problemas de Salud Mental (Ansiedad, Trastornos del estado de ánimo)
- Estudios recientes muestran que, aproximadamente la mitad de los varones con SXF, cumplen criterios de un trastorno de ansiedad (probablemente mujeres también)
- Recordar también riesgo de bullying

SIGNOS DE ALERTA PARA CONSULTAR A UN PROFESIONAL

- Cambios en apetito, sueño, conducta
- Aumento de irritabilidad
- Pérdida de interés en actividades con las que previamente disfrutaba
- Exceso de preocupación o miedo
- Retraimiento social
- Pensamientos de hacer daño a otros / uno mismo

Hacer terapia psicológica

Consultar a un profesional

RECOMENDACIONES

- Estar atentos a posible bullying y dar estrategias
- Fomentar relaciones positivas e interacción social



Participar en actividades recreativas con iguales:

Deporte inclusivo

Ocio inclusivo

Campamentos inclusivos ...



**MODIFICACIÓN de PATRONES de CONDUCTA a través de las
DISTINTAS ETAPAS de la VIDA**
Protocolo de manejo de seguimiento del paciente con SXF

Evolución de trastornos de conducta a lo largo de la vida

Primera etapa de la vida (<5 años):

Cerebro hiperexcitable, en máximo desarrollo

Medicación para tratamiento sintomático

→ más efectos secundarios

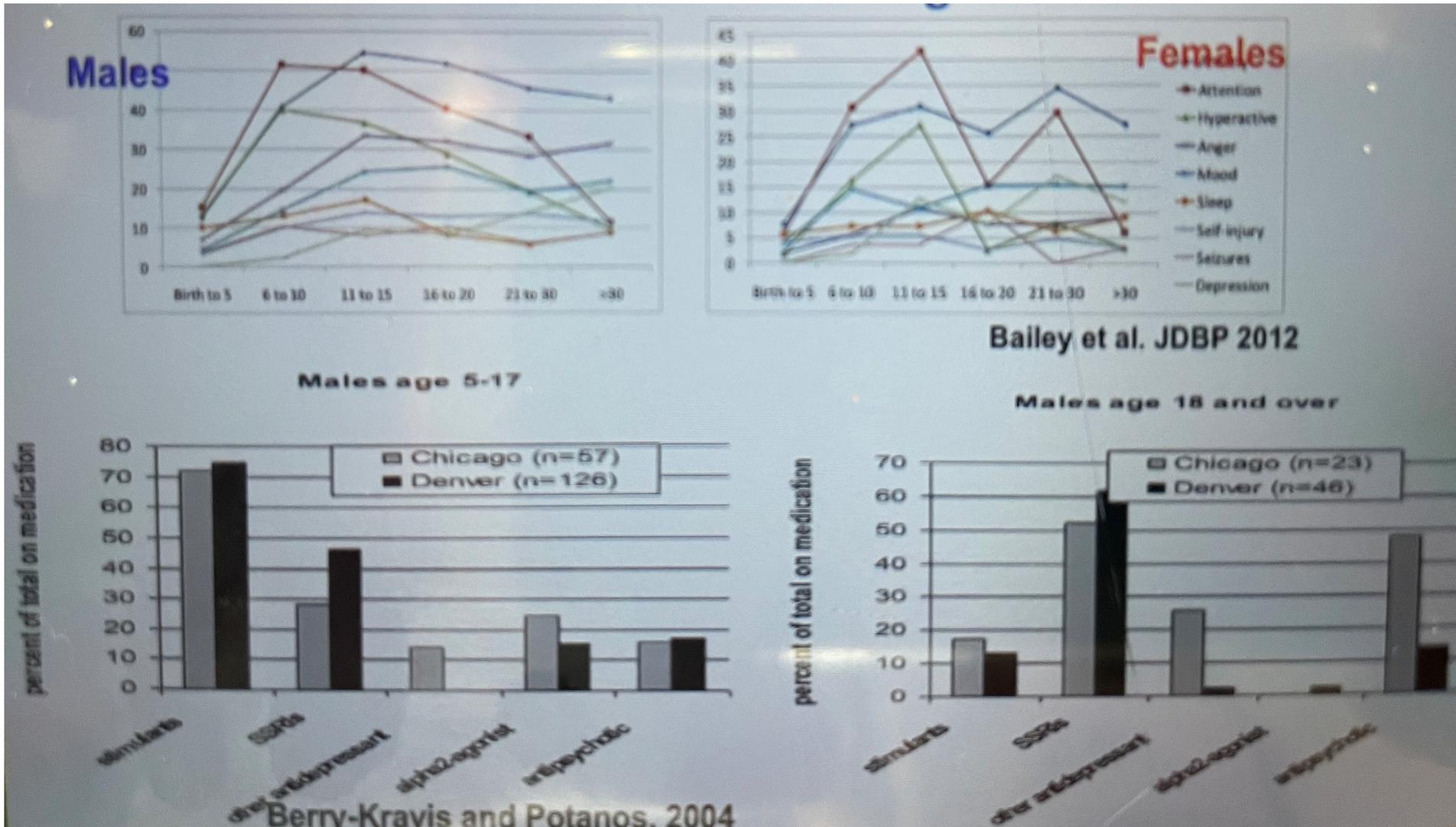
→ menos eficaz

Condiciona cambios en las estrategias terapéuticas

Condiciona cambios en el uso de medicamentos

Patrones que muestran estabilidad hasta los últimos años

E Berry-Kravis y K Potanos en 2004



- Problemas de Atención e hiperactividad disminuyen a partir de vida adulta
- Trastorno de sueño empeoran hacia la adolescencia
- Depresión y trastorno del humor más prevalentes en niñas a partir de post-adolescencia (16-18a), y de los 25-30 años en varones
- Medicación en 2 centros de referencia uso similar
 - Estimulantes en infancia
 - ISRS adolescencia
 - Antipsicóticos en vida adulta

Inicio y monitorización de medicación en SXF

- Diferencias en aprendizajes
 - Retraso desarrollo
 - Discapacidad intelectual
 - Dificultades aprendizajes
- Diferencias en neurodesarrollo social
 - Características autísticas
- Síntomas emocionales/ conducta
 - Déficit atención-hiperactividad-impulsividad
 - Ansiedad
 - Hipersensibilidad
 - Irritabilidad / agresividad
 - Autoagresión
 - TOC
 - Conductas reiterativas
- Siempre riesgo/ beneficio

Cuando causa un problema

- Salud y seguridad
- Aprendizajes
- Interacciones sociales
- Participación en vida social / familiar
- Expresión del propio paciente

- Inicio de síntomas
- Progresión síntomas
- Empeoramiento: problemas
- Crisis

Individualización

Posibles efectos
secundarios

Llamadas (enfermera)

Efectos secundarios

TDAH estimulantes

- Apetito-sueño

TDAH no-estimulantes (alfa agonistas: guanfacina, clonidina)

- Fatiga
- Mareo
- Diarrea / estreñimiento

Ansiedad / ISRS

- Tr sueño
- Agitación
- sudoración

Sueño: clonidina, trazodona

- Insomnio, despertares, somnolencia diurna

Neurólépticos atípicos (risperdal, abilify, seroquel)

- Apetito, aumento peso, fatiga, función hepática y lípidos
- Disonías, hipertermia

Medicación (Berry-Kravis, Erickson)

Forward: conducta es un problema

- Malinterpretaciones
- Hipersensibilidad
- Limitación en comunicación - lenguaje

TDAH, ansiedad: muchos se solapan

Alteración del binomio huir / luchar

- Usar medicaciones que cubran varios problemas, si los hay
- Comienzo a dosis bajas, ascenso lento, un cambio cada vez
- Adaptación al fármaco

Indicaciones generales

TDAH → estimulantes

Impulsividad → alfa-agonistas (clonidina, guanfacina)

Ansiedad / perseveración → ISRS

Labilidad emocional → antidepresivos, AED (VPA, TPX, CBZ), litio

Agresión, autoagresión → neurolépticos atípicos

Motivos de discontinuación

no control

a veces mejoran pero no normaliza la conducta

Encuesta familiar: ¿cuál es el peor problema?

Conducta

cognitivo

lenguaje

Modificación
fenotipo

Ansiedad

Efectos secundarios de ISRS:

activación / hiperactividad / desinhibición/conductas extrañas (10-15%) Fluoxetina
insomnio suele desaparecer
disminución de interés sexual

Algunas indicaciones específicas:

Sertralina, ok para TDAH
Paroxetina actúa rápido
Fluvoxamina para TOC
Citalopram- escitaloram, actúa en 2 semanas

Depresión / ansiedad

- Tricíclicos
- Trazodona
- Vilazodona, mirtazapina, bloquea receptores NA y serotonina

Estabilizadores del ánimo

- Litio (enuresis)
- Antiepilépticos: pueden dar sedación, hipotonía, control
- Benzodiacepinas: activan receptor GABA
- Buspirona activan 5HT1a, en combiación con Abilify: desarrollo tics

Autoagresión, agitación, irritabilidad... pueden coincidir con **ansiedad**

- Haloperidol
- Clorpromazina
- Nuevos antipsicóticos:
 - Actividad receptor D2 de dopamina algunos efectos serotoninérgicos
 - Respuesta intensa, efectos secundarios pueden ser intensos
 - Ascenso prolactina en algunos (mejora comportamiento social)
 - Ganancia de peso, distonía muscular

Los más usados para trastorno de conducta grave

- Serotonina: bloquea D2 y 5HT2
- Olanzapina: intolerancia glucosa, ganancia de peso
- Quetiapina: bloquea 5HT2 más que D2
- Abilify, agonista de D2 y 5HT1 y 2

Los más nuevos

- Brexpirazol (derivado de Abilify), menos activador, menos acatisia, ganancia de peso como Abilify
- Pimvanserina, aprobado para Parkinson, antagonista del receptos de serotonina 5HT2A, y agonista inverso (hay más serotonina disponible), y algo menos 2B

Manejo de ganancia de peso con metformina

Recomendaciones tras el diagnóstico

Sistema	Evaluación	Comentario
Desarrollo	Neuro-desarrollo, educación	Evaluación cognitiva Motricidad, Atención precoz...
Conducta	Psicología	Detección de TDAH, TEA...
Musculo-esquelético	Neuro / COT	Laxitud, articular, hipotonía, pie plano, escoliosos
Neurología	Convulsiones	VEEG
Gastrointestinal	Nutriciones	Descartar reflujo GE
Ojos	Oftalmología	Descartar estrabismo
Oídos	ORL	OM recurrente
Corazón	Cardiología (ECG y ECO)	Prolapso de válvula mitral, dilatación raíz aórtica
Sueño	Historia dirigida neuro	Descartar apnea

Seguimiento del paciente con SXF

Sistema	Evaluación	Frecuencia
Ojos	Antes de los 4 años	Cada 2 años
Oídos	Tímpano	Anual
Bucodental	Revisión	Anual
Cardiovascular	Auscultación: derivación a cardiólogo si soplo	Anual Exploración hacia la adolescencia y al menos una vez en la vida adulta
Respiratorio	Historia dirigida apnea	Anual
Digestivo	Historia dirigida	Anual
Musculoesquelético	Niños Adultos	Cada 6 meses Anual
Neurológico	Recoger CI, convulsiones	Anual
Psiquiatría	Adultos (ansiedad, depresión, labilidad...)	Anual

Table 7. Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome (FXTAS): Recommended Evaluations Following Initial Diagnosis

System/Concern	Evaluation	Comment
Neurologic	Neurologic eval w/movement disorder specialist	
Motor	PT	Plan should be to maintain gait & assist w/optimal support equipment, if needed.
Fine motor	OT	Manage tremor, work on assisted daily living, & obtain adaptive devices, if needed.
Psychiatric/ Behavioral	Neuropsychiatric eval	Identify & treat any comorbid psychiatric conditions.

OT = occupational therapy; PT = physical therapy

Table 8. *FMRI* Primary Ovarian Insufficiency (FXPOI): Recommended Evaluations Following Initial Diagnosis

System/Concern	Evaluation	Comment
Genitourinary	Gynecologic eval	Assess ovarian reserve hormonal markers & perform transvaginal ultrasound.
Psychiatric	Psychological referral	Evaluate for anxiety & depression.
Skeletal	DXA scan	Evaluate for low bone mineral density.
Endocrine	Thyroid testing	Evaluate for hypothyroidism.

DXA = dual-energy x-ray absorptiometry

Table 13. Recommended Surveillance for Individuals with FXPOI

System/Concern	Evaluation	Frequency
Genitourinary	Referral to gynecologist or reproductive endocrinologist for discussion of initiating/continuing HRT & fertility options	Annually
Skeletal	DXA scan (only if history of low bone mineral density on initial evaluation &/or not taking adequate HRT)	Every 2 yrs
Psychiatric	Referral to psychologist as needed	

DXA = dual-energy x-ray absorptiometry