

 <p>INSTITUCIÓN UNIVERSITARIA DE ENVIGADO</p> <p>Ciencia, educación y desarrollo</p>	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 1 de 12

PERFÍL PSICOLÓGICO Y NEUROPSICOLÓGICO DEL PACIENTE CON ENFERMEDAD DE HALLERVORDEN SPATZ

Julián Ortiz Agudelo
Institución Universitaria de Envigado
Dorvely1@gmail.com

Sandra Milena Castaño Ramírez
Neuropsicóloga y docente de la Institución Universitaria de Envigado.
smcastano@correo.iue.edu.co

Resumen: el presente informe pretende establecer el perfil psicológico y neuropsicológico de un paciente diagnosticado con la enfermedad huérfana de Hallervorden Spatz, también conocida como síndrome del "ojo de tigre" por hallazgos radio magnéticos dada la característica acumulación de hierro en los globos pálidos del cerebro, para lo cual se evaluaron los procesos de inteligencia, atención, memoria, función ejecutiva, esquemas maladaptativos y la ansiedad y depresión como comorbilidades.

Palabras clave: Perfil neuropsicológico, perfil psicológico, neurodegeneración, Hallervorden Spatz, ojo de tigre.

Abstract: this report seeks to establish psychological and neuropsychological profile of a patient diagnosed with the orphaned disease Hallervorden Spatz, also known as the "Tiger's eye" syndrome by finds magnetic given characteristic accumulation of iron in the brain pale Globes, for which evaluated the processes of intelligence, attention, memory, executive function, schema processes were evaluated for which maladaptive and anxiety and depression as Comorbidities.

Key words: Neuropsychological profile, psychological profile, neurodegeneration, Hallervorden Spatz, Tiger's eye syndrome.

1. INTRODUCCIÓN

El presente informe pretende establecer el perfil psicológico y neuropsicológico de un paciente diagnosticado con la enfermedad huérfana de Hallervorden Spatz, también conocida como síndrome del "ojo de tigre" por los hallazgos radio magnético dado la característica acumulación de hierro en los globos pálidos del cerebro. No se busca establecer un diagnóstico desde la terapia psicológica propiamente dicha, sino más bien diferenciar el componente biológico de la enfermedad asociándola a diagnósticos diferenciales ya bien descritos como el Trastorno de Déficit de Atención con Hiperactividad (TDH), el Alzheimer, la Esclerosis lateral Amiotrofica (ELA) y el Parkinson con el fin de perfilar tempranamente la organicidad de la misma para no retrasar su terapia específica.

Con el propósito de configurar el perfil neuropsicológico y psicológico individual, se llevó a cabo una investigación transversal de tipo descriptivo en un paciente masculino diagnosticado con la enfermedad de Hallervorden Spatz quien debuto con la enfermedad a los 14 años con una presentación típica de inicio temprano, dicho paciente fue objeto de estudio a través de varias pruebas que permitieron describir los procesos neuropsicológicos de inteligencia, atención, memoria y función ejecutiva además de evaluar los esquemas maladaptativos, finalizando con una evaluación de posibles comorbilidades como la ansiedad y la depresión. Esta enfermedad carece de estudios psicológicos a nivel de latino América por lo que los antecedentes encontrados de dicha región son principalmente estudios médicos. En Estados Unidos existen algunos estudios sobre perfiles psicológicos de la enfermedad pero la baja incidencia lleva a un

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 2 de 12

limitado nivel de estudio de la misma por lo que la literatura para la psicológica es escasa y se hace necesario un punto de partida para abrir camino hacia los estudios de condiciones neuropsicológicas que ya sean frecuentes o huérfanas como la enfermedad de Hallervorden Spatz, requieren un abordaje integral específico y temprano, por tal motivo se realiza el presente informe investigativo y el correspondiente artículo académico.

2. SOBRE LA ENFERMEDAD DE HALLERVORDEN SPATZ

2.1 Historia: Según lo publicado por Burgos, en la revista *Jot Down Magazine* La enfermedad neurodegenerativa por déficit de pantotenato quinasa fue descubierta por los médicos Julius Hallervorden y Hugo Spatz quienes eran especialistas en la investigación de las bases biológicas de las enfermedades mentales en estudios realizados post mortem. Ambos médicos encontrando en un par de cerebros un cuadro de neurodegeneración nunca descrito hasta la fecha publicando dichos descubrimientos en un cumulo de revistas alemanas las cuales bautizaron este cuadro clínico con el epónimo de los apellidos sumados de ambos médicos. (Burgos, 2014).

Para el descubrimiento se valieron del programa *Aktion-T4* un proyecto de eutanasia masiva, autorizado verbalmente por Adolf Hitler en 1939, (Burgos, 2014) El 28 de octubre de 1940 Julio Hallervorden selecciono personal y cuidadosamente más de 60 niños y adolescentes en el hospital de Brandemburgo los cuales fueron asesinados bajo su supervisión, posterior a esto redactó un informe en 1944 para Paul Nietzsche, director del programa *Aktion-T4* diciendo “he recibido 697 cerebros en total, incluyendo aquellos que he tomado yo mismo en Brandemburgo” (Burgos, 2014 párrafo 11), entre esos cerebros encontraron una patología no descrita antes la cual ahora tiene su epónimo. Por sus métodos de investigación la comunidad científica ha tratado de borrar el epónimo de la enfermedad denominándola como enfermedad neurodegenerativa por déficit de pantotenato quinasa dos, aunque el epónimo aun sigue en uso actualmente.

2.2 Epidemiología: En un estudio realizado en Colombia se estima una prevalencia de 1 a 3 casos en cada 1.000.000, suponiendo un pequeño número de diagnósticos erróneos y casos perdidos (1, 6...) La mayoría de los casos se presentan en la infancia o en el adulto joven. (Gómez, Espinosa y Paredes, 2015). No se encuentran bases de datos en las que se dé información de cuantos casos diagnosticados confirmados hay de la enfermedad en Colombia.

2.3 Etiología: “La enfermedad de Hallervorden Spatz también conocida como neurodegeneración asociada a pantotenatoquinasa o PKAN por sus siglas en inglés Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration es causado por la mutación del gen PANKA2 situado en el locus 20p13, con variabilidad alélica (5).El gen PANKA2 codifica para la quinasa mitocondrial pantotenatoquinasa, enzima reguladora esencial en la biosíntesis de coenzima A (CoA) (5)” (...) esto trae consigo; “Alteraciones en la vía metabólica del hierro, desórdenes en el metabolismo de ceramidas/fosfolípidos, algunos desórdenes lisosomales en la regulación mitocondrial del hierro o desórdenes en la función de genes desconocidos (3, 4).Entre los trastornos neurodegenerativos con acumulación de hierro cerebral está el PKAN, llamado neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro-1 (NBIA1), que corresponde a los desórdenes en el metabolismo de ceramidas/fosfolípidos (5, 6)” (Gómez, Espinosa y Paredes, 2015, p.320).

2.4 Sintomatología física y cognitiva: La sintomatología clásica de la enfermedad se presenta con ataxia espinocerebelosa, posturas diatónicas de la cabeza y miembros superiores, síndrome rígido acinético, facies hipomímicas, disfagia de sólidos, hipofonía, en algunos casos anartria, también se presentan movimientos coreatéticos, distonía, hiperreflexia y espasticidad, la mayoría de los trastornos del movimientos se pueden enmarcar en síndromes extrapiramidales y piramidales.

En algunos casos la sintomatología motora aparece posterior a la sintomatología neuropsicológica como la manía, logorrea, ánimo

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 3 de 12

expansivo, insomnio, retraso mental leve o profundo aumento de la irritabilidad e inquietud en niños, retraso psicomotriz. También se pueden presentar trastornos de inatención e hiperactividad, así como trastorno paranoide con agresividad por lo que se debe diferenciar de patologías psicológicas que presenten dichas características como el Trastorno de Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH), trastornos del estado de ánimo, psicosis entre otros.

3. PRESENTACION DEL CASO CLINICO

El paciente JO es una presentación típica de la enfermedad el cual inicia la sintomatología a los 14 años con dificultades en el movimiento de la extremidad superior derecha y dificultad para la marcha, presenta a nivel físico espasticidad muscular, disartria severa, dificultada para la marcha, desviación de tibia derecha, rigidez en miembros superiores e inferiores, el paciente se ve anímicamente alegre dispuesto, comunicativo, con una actitud positiva frente al tratamiento.

Al paciente se le implanto un neuroestimulador en el año 2011 para estimular la síntesis del hierro y disminuir la neurodegeneración, con controles cada 6 meses, a nivel muscular ha sido tratado por fisioterapeuta desde el 2010 con toxina botulínica para mejorar las posturas distónicas y la disquinesia con una evolución positiva retomando el control del miembro superior derecho, ha estado en tratamiento psiquiátrico en el cual le prescribieron lorazepam y zolpidem para facilitar el descanso y la relajación, presenta antecedentes de hiper tensión arterial y Alzheimer en los abuelos maternos, el hermano menor también esta diagnosticado con Enfermedad de Hallervorden Spatz, el paciente.

Los exámenes diagnósticos que tiene el paciente incluyen Tomografía axial computarizada simple y contrastada en secuencia T2 y FLAIR en la que se observan lesiones simétricas bipolares, hiperintensas con un halo hipointenso circundante signo de ojo de tigre que da confirmación a la enfermedad de Hallervorden Spatz., que da confirmación a la enfermedad de Hallervorden Spatz., tomografía de cráneo simple para evaluación de ubicación de los electrodos del

neuroestimulador con resultado de buen posicionamiento de los mismos.

4 PROCESOS EVALUADOS E INSTRUMENTOS.

4.1 Inteligencia:

4.1.1 Test de Matrices progresivas de Raven; esta prueba permite medir inteligencia, capacidad intelectual, habilidad mental general. Por medio de la comparación de formas y el razonamiento por analogías. El Test de Raven presenta figuras geométricas, cada una representa una fuente o sistema de pensamiento. Cada serie integra una escala de matrices en orden de complejidad creciente.

4.2 Atención.

4.2.1 Aritmética, dígitos (WAIS): Este test es una subprueba del WAIS de dígitos, esta prueba tiene una parte de dígitos en un orden directo, está constituida por series que varían en cuanto al número de dígitos que las forman, contiene de tres a nueve dígitos; y una parte de dígitos en orden inverso, con series que varían en tamaño, puesto que los dígitos van desde dos hasta ocho dígitos. Hay dos series de dígitos para cada tamaño de secuencia.

La siguiente parte de la prueba es la su prueba de aritmética, esta prueba consta de 16 problemas, la solución de esta prueba requiere conocimientos básicos en aritmética como son la suma, resta, división y multiplicación. (Sattler, 1974).

4.2.2 Ejecución visual continúa: Esta prueba se caracteriza por la evaluación de la atención sostenida, consiste en una serie de número o letras que se encuentran distribuidos al azar en un papel distribuidos en una matriz que consta de 20 columnas y 8 filas de letras para un total de 160 letras entre las que la letra "A" aparecerá 16 veces, distribuida equitativamente entre las otras letras, lo que se le solicita en este test al paciente es que señale todas las letras "A"

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 4 de 12

en el orden, las omisión y los errores son tomados en cuenta para la calificación. (Rosselli y Ardila, 1992).

4.2.3 Ejecución auditiva continúa: Estos test son exámenes que tienen una calificación objetiva que permite la evaluación de la atención, la velocidad de respuesta, resistencia a las distracciones y capacidad de inhibición, en el test de ejecución auditiva continua a diferencia del test visual el sujeto debe emitir un sonido (usualmente un golpe a una superficie) cada vez que escuche que es mencionada la letra “A” la cual se encuentra 16 veces entre 160 letras divididas en 20 columnas y 8 filas. (Meneres, Delgado, Aires y Moreno 2015)

4.3 Memoria:

4.3.1 Curva de memoria verba: La prueba se basa en la presentación secuencial de una serie de palabras, usualmente diez, posteriormente el paciente debe de repetir las palabras que aún recuerda. La lista de palabras continúa siendo presentada de manera continua hasta que el paciente logre recordar y reproducir las diez palabras o hasta llegar al máximo de palabras preestablecido.

El orden en el que el paciente enuncia las indica la capacidad de organización amnésica que se tiene, la cual permite observar las estrategias meta cognitivas de las cuales hace uso el sujeto para el aprendizaje, de ellas la más importen es la de organización del material para el almacenamiento. Esta prueba tiene como característica diferencial de la escala de memoria viso-verbal el tipo de curvas de memoria que presenta el sujeto.

4.3.2 Escala de memoria viso verbal: Según Rosselli y Ardila en 1992 esta prueba se le presenta al sujeto una plantilla con diez elementos que se usaran para la memorización, de la misma manera se le informa al sujeto que debe poner atención a las figuras y escuchar atentamente sus nombres.

En el momento en el que se presente la plantilla se debe de leer el nombre de cada uno de los elementos en voz alta, esto tiene como

objetivo que el sujeto reciba la información tanto de manera visual como auditiva, de tal manera se logra una curva de memoria viso-verbal, se espera que con la presencia de los dos estímulos de manera simultánea se facilite el aprendizaje de la información suministrada. El orden en el que recuerda el paciente permite evidenciar las herramientas metacognitivas del sujeto demostrando sus estructuras de aprendizaje.

4.4 Lenguaje.

4.4.1 Token test. Tomando en cuenta a Rosselli y Ardila en 1992 el test de token permite evaluar la capacidad de comprensión de órdenes verbales sencillas y complejas en el sujeto, además permite evaluar la capacidad de retención de la orden en la memoria operativa como la inatención, impulsividad disociación entre pensamientos y acción, dificultades con la identificación o reconocimiento de los colores, formas y tamaños.

El test está conformado por 20 figuras (tokens) Lo que se hace con dichas figuras es solicitarle al sujeto que escuche las órdenes que va a recibir y que la ejecute, tanto en la segunda cuarta y sexta etapa de la prueba se deben ocultar las fichas pequeñas de la mesa para que el sujeto se focalice solo en las fichas grandes. (Rosselli y Ardila 1992).

4.4.2 FAS semántico: Esta es una prueba que hace parte del Test de Fluidez Verbal la prueba consiste en solicitar al sujeto que reproduzca la mayor cantidad de palabras posibles que sean pertenecientes a una categoría estipulada dentro de un tiempo limitado (generalmente 60 segundos). Se le denomina a esta parte de la prueba fluidez verbal semántica (FVS).

La tarea FVS la evocación de palabras necesita principalmente el llevar a cabo un grupo de asociaciones semánticas, además del uso de la memoria para la organización de los significados de las palabras para ello es necesario un conocimiento semántico (García, Rodríguez, Martín, Jiménez, Hernández y Díaz 2012).

4.5 Función ejecutiva

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 5 de 12

4.5.1FAS Fonológico: Este test se encarga de medir la fluidez verbal fonológica (FVF), para realizar satisfactoriamente esta prueba se requiere de una producción que necesita poner en marcha los procesos subyacentes de acceso al léxico, lo implica también la habilidad de organización cognitiva, la capacidad de llevar a cabo una búsqueda no habitual de palabras, atención focal, atención sostenida y procesos de inhibición, entre otros, todas estas habilidades están comprendidas en las funciones ejecutivas,

Para el uso de la FVF se requiere de la aplicación de estrategias no habituales, esto se debe a que buscar una lista de palabras que inicien por una letra específica no es una tarea habitual por lo que implica un mayor esfuerzo, la prueba del FVF además exige la inhibición de palabras que queden por fuera de esta categoría predeterminada por lo que representa un esfuerzo cognitivo (García *et al*, 2012).

4.5.2 Stroop test: El test de Stroop es un test atencional que se utiliza para evaluar la habilidad para resistir la interferencia de tipo verbal, lo que permite evaluar la atención selectiva del paciente. En términos básicos, evalúa la capacidad para clasificar información del entorno y reaccionar selectivamente a esa información.

Esta prueba precisa la ejecución en un proceso controlado de una tarea novedosa, mientras se debe impedir la intrusión de un proceso automático. Es decir, es como se llama a una clase de interferencia semántica producida como consecuencia de nuestra automaticidad en la lectura. Esto nos ocurre cuando el significado de la palabra interfiere en la tarea de nombrar, por ejemplo, el color de la tinta en que está escrita.

En cuanto al nivel de inferencia se valdrá de la ecuación propuesta por Conca y Ibarra (2004), la cual permite evaluar el nivel de *interferencia* apropiado a la capacidad del habla del paciente, esta inferencia hace alusión a resultado producido al entrar en conflicto dos procesos, uno cognitivo automático como es la lectura no intencionada y el otro un proceso cognitivo relativamente controlado, en el caso del Stroop test decir el color sin leer la palabra,

(Huguet, Galvaing, Monteil y Dumas, 1999 tomado de Conca y Ibarra 2004),

4.2 Pruebas para el perfil Psicológico.

4.2.1 Escala de autovaloración de ansiedad de Zung: Esta Escala de autovaloración de la Ansiedad está comprendida por un cuestionario de 20 preguntas presentadas como relatos o informes, cada una de ellas refiere tanto a manifestaciones propias de la ansiedad, al igual que síntomas o signos. El cuestionario abarca una gran variedad de síntomas presentes en la ansiedad, al igual que sus expresiones de trastornos emocionales. (Zung, 1971).

4.2.2 Escala de Autoevaluación para la Depresión de Zung: Según Zung, 1971 “La escala de autoevaluación para la depresión de Zung fue diseñada por W.W. Zung para evaluar el nivel de depresión en pacientes diagnosticados con algún desorden depresivo”. La escala consta de 20 preguntas que indican las 4 características más comunes de la depresión: el efecto dominante, los equivalentes fisiológicos, otras perturbaciones, y las actividades psicomotoras. Hay diez preguntas elaboradas de forma positiva, y otras diez, de forma negativa (Zung, 1971). Cada pregunta se evalúa en una escala de 1-4 (poco tiempo, algo de tiempo, una Buena parte del tiempo, y la mayor parte del tiempo).

4.2.3 Auto esquemas YSQ El YSQ o Young Schema Questionnaire fue desarrollado por Young (1990) tiene como finalidad evaluar los esquemas mal adaptativos tempranos, cuenta con 205 preguntas las cuales no requieren de un límite de tiempo, con dicha prueba se evalúa 16 factores que son; Deprivación emocional, Abandono / Inestabilidad, Desconfianza / Abuso, Aislamiento social, Vergüenza / Defectuosidad, Indeseabilidad social, Fracaso, Dependencia / Incompetencia, Vulnerabilidad al daño, Entrampamiento, Subyugación, Autosacrificio, Inhibición emocional, Estándares inflexibles, Egocentrismo / Grandiosidad, Autocontrol / Autodisciplina insuficientes.

5. RESULTADOS

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 6 de 12

5.1 Inteligencia

En el test de Raven el paciente logra desarrollar un total de 51 matrices de 60, arrojando un percentil de 75, según lo referido por Thomas Bourdin (2010) este puntaje es equivalente a un coeficiente intelectual de 111 el cual encaja dentro de la media de la población evidenciando capacidades intelectuales aptas para la edad y el nivel escolar del paciente, no se evidencian problemas relacionados con la capacidad de análisis de matrices.

5.2 Atención.

En las pruebas de atención se obtuvieron puntuaciones bajas en aritmética evidenciando problemas en el razonamiento numérico, el cálculo mental, y habilidades inadecuadas en aritmética mental. En cuanto a la prueba de dígitos en orden directo se presentaron problemas en la concentración, atención y las habilidades de razonamiento numérico y alerta mental. Bajos resultados en estas pruebas se asocian a dificultades en el razonamiento fluido, además de inhabilidad para establecer secuencias, en las pruebas de ejecución continua auditiva y visual no se evidencian complicaciones, concluyendo así que en cuanto al ámbito atencional visual y auditivo el paciente no presenta alteraciones

5.3 Memoria.

En el test de memoria verbal se evidencia que el paciente tiene problemas para almacenar información en un primer estímulo denotado en el puntaje del volumen inicial, después de un trabajo de repetición el paciente logra acercarse más a la media pero aún con puntajes por debajo, en cuanto a la cantidad de ensayos necesarios para memorizar la lista de palabras el paciente necesita más repeticiones para alcanzar el tope máximo y se presentan olvidos lo cuales arrojan como resultado una curva de memoria verbal oscilante. Al insertar el estímulo visual a la prueba en las curvas de memoria viso verbal consigue un aumento en cuanto al total de ítems que se logran memorizar pero se reafirma el problema inicial de la capacidad de almacenar información a corto plazo, con la inserción del estímulo visual el paciente logra alcanzar la media en cuanto al

volumen final, lo que indica que su memoria con apoyo visual se hace más competente que la memoria auditiva, al igual que la curva de memoria verbal hay olvidos que desencadenan una curva oscilante

5.4 Lenguaje.

En cuanto a la comprensión del lenguaje el paciente no presenta ninguna dificultad, su capacidad para comprender y seguir instrucciones es acorde a la media evidenciado a través del token test, durante la prueba no se presentaron dificultades para realizar y seguir las instrucciones brindadas, en las pruebas de fluidez verbal la disartria del paciente dificulta la evocación de las palabras lo cual se evidencia en el FAS semántico, con resultados por debajo de la media, la habilidad para la evocación de palabras requiere del uso de procesos subyacentes entre los cuales está el acceso al léxico aprendido, además requiere capacidades para la organización cognitiva, la búsqueda no habitual de palabras, la atención sostenida, la inhibición y la atención focal, (García, Rodríguez, Martín, Jiménez, Hernández y Díaz, 2012), frente a lo cual el paciente presenta gran limitación, principalmente en la incapacidad para pronunciar vocablos

5.5 Función ejecutiva.

Según lo evidenciado en la prueba de Stroop test el control inhibitorio y atencional, la flexibilidad cognitiva, control de la inferencia y la capacidad del sujeto para organizar la información del entorno y reaccionar selectivamente al mismo no se ve alterada, demostrando buenas habilidades para discriminar elementos distractores, en cuanto al número de palabras que el paciente puede leer y los colores que puede nombrar hay una severa alteración a causa de la disartria imposibilitándole la velocidad nominativa necesaria por lo que se sacan puntajes bajos en Palabra (P), color (C). De esta manera se puede evidenciar como él paciente cuenta con capacidades apropiadas para inhibir estímulos automáticos para la realización de una tarea específica contando con buenas habilidades de decodificación y recuperación.

Con la prueba del FAS fonológico se evalúa la capacidad de llevar a cabo asociaciones

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 7 de 12

semánticas, para la realización de este proceso es necesario el uso de la memoria y del conocimiento semántico (García, *et al* 2012) el examen muestra que las capacidades semánticas del paciente, la capacidad de recuperación de la información y decodificación están entre la media establecida

5.6 Depresión

En la evaluación realizada a través de Escala de autovaloración de depresión de Zung se tiene una puntuación directa de 31 donde la media es de 25-49 ubicándolo en un rango normal descartando depresión, en la entrevista con el paciente se evidencia gran capacidad de resiliencia, esta capacidad es un conjunto de estrategias psicológicas con las que cuenta el sujeto para soportar circunstancias difíciles o traumáticas, además se identifican ideologías religiosas y un grupo de apoyo primario que le sirven de soporte psíquico.

5.7 Ansiedad.

A través de la prueba de Escala de autovaloración de ansiedad de Zung se obtiene una puntuación directa de 37 donde el mínimo rango para marcar un trastorno de ansiedad es de 48.2 ubicando al paciente en un rango normal que se estipula entre 20-44 puntos, las respuestas del paciente ante situaciones que podrían presentarse como estresantes son respuestas habituales es decir el sujeto tiene una buena capacidad adaptativa ante el medio ambiente.

5.8 Autovaloración de auto esquemas YSQ.

Según lo evidenciado a través del test YSQ el paciente arroja puntajes acordes en la mayoría de los esquemas evaluados evidenciando una estructura de pensamiento basada mayormente en esquemas adaptados, en tres ítems el paciente puntúa por encima de la media dando a conocer ideas auto referidas relacionados con Vergüenza / Defectuosa estos pensamientos van dirigidos hacia una concepción de sí mismo defectuosa, también se encuentran puntajes altos en cuanto a Dependencia / Incompetencia, la imposibilidad de ejecutar tareas con autonomía genera en el paciente un pensamiento dependiente,

la espasticidad muscular y el uso de una silla de ruedas aumenta la necesidad de los otros reforzando tanto el auto esquema de vergüenza defectuosidad como el de dependencia / incompetencia, el otro puntaje que se encuentra por fuera de la media es el que hace alusión al Entrampamiento este concepto refiere al tipo de apego excesivo que tiene la persona por un cuidador, generalmente la pareja o los padres, que dificulta el desarrollo de una individualización.

Tabla 1 de análisis de resultados comparando todos los puntajes (P) obtenidos por el paciente con las medias (M) y desviaciones estándar (DS) de cada test.

Evalúa	Prueba	critérios	P	M	DS	
Inteligencia	Raven test	Puntaje total	111	120	15	
Atención	Aritmética WAIS	Puntaje total	7	10	2	
		Dígitos WAIS	Orden directo	6	10	2
		Orden inverso	4	6	2	
	Ejecución visual continua	Total, respuestas acertadas	16	16	2	
	Ejecución auditiva continua	Total, respuestas acertadas	16	16	2	
Memoria	Curvas de memoria verbal	Volumen inicial	4	6.67	1.53	
		Volumen máximo	8	9.11	0.67	
		Numero ensayos	10	5.0	2.65	
	Curvas de memoria viso verbal	Volumen inicial	4	6.67	1.55	
			9	5.0	2.6	
		Volumen máximo	10	8.4	2.15	
		Numero ensayos				
Lenguaje	Token test	Total, sumatoria respuestas	36	36	0.20	
		FAS semántico	F	7	11.07	3.37
			A	7	11.27	2.40
			S	6	12.00	3.07
		FAS	20	34.33	6.68	
Función ejecutiva	Stroop test	Palabra	50	92	11.3	
		Color	58	62	9.0	
		Palabra color	34	36	7.9	
		FAS fonológico	Animales / frutas	26	21.73	4.06

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 8 de 12

6. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

El caso clínico del paciente JO con enfermedad de Hallervorden Spatz corresponde a una presentación típica de la enfermedad con inicio de síntomas a los 14 años caracterizado por dificultades en el movimiento de la extremidad superior derecha y dificultad para la marcha, la mayoría de los trastornos del movimiento enmarcados en síndromes piramidales y extra piramidales.

La valoración psicológica y neuropsicológica evidenció que a nivel cognitivo hay una capacidad intelectual normal con puntajes sobre la media al igual que en memoria visual y viso verbal, presentando algunas limitaciones en cuanto al volumen inicial que puede almacenar el paciente en un primer intento, pero sin dificultades en cuanto al volumen esperado a través de la repetición. Se presentan alteraciones en las capacidades de razonamiento numérico y cálculo mental, además de habilidades inadecuadas en aritmética mental y limitaciones en el razonamiento fluido. La comprensión del lenguaje no se vio alterada, pero la disartria dificulta significativamente la capacidad nominativa del paciente. Sin embargo JO posee buenas capacidades en cuanto a función ejecutiva permitiéndole control inhibitorio y atencional, flexibilidad cognitiva, control de la inferencia y buenas habilidades para discriminar elementos distractores.

Teniendo en cuenta que la enfermedad tiene lapsos prolongados de estabilidad clínica, psicológicamente el paciente presenta un buen desarrollo en el medio social, y en las pruebas no se evidencia depresión o ansiedad asociada a la enfermedad, aun así las limitaciones físicas interfieren en la cotidianidad del paciente, por lo que la dependencia de los padres para la realización de las actividades de la vida diaria ha creado esquemas mal adaptativos de Dependencia / Incompetencia y la sintomatología física lleva a la construcción de esquemas de Vergüenza / Defectuosidad, ambos contribuyen a la creación de un tercer esquema denominado

Entrampamiento el cual hace alusión a una imposibilidad de separación emocional de los padres reforzado por la dependencia física que tiene con ellos.

El caso de JO ha tenido buen desarrollo y un mejor pronóstico gracias a la intervención temprana y la implementación de tecnologías para la conservación del componente neuromotor lo cual ha permitido además preservar sus capacidades cognitivas permitiéndole acceder sin complicaciones a la educación superior.

El perfil psicológico y neuropsicológico del paciente con enfermedad de Hallervorden Spatz no pretende establecer un diagnóstico desde la terapia psicológica propiamente dicha, sino más bien diferenciar el componente biológico de la enfermedad asociándola a diagnósticos diferenciales que permitan perfilar tempranamente la organicidad de las mismas para no retrasar su terapia específica.

Por la multiplicidad de resultados tanto en las pruebas ejercidas en el paciente como en los antecedentes encontrados se torna imposible perfilar neuropsicológicamente y psicológicamente de manera general a los pacientes con enfermedad de Hallervorden Spatz, por lo que hace necesario realizar una evaluación a cada paciente que dé cuenta de la capacidad específica de la persona evaluada en cada área, de esta manera se tiene en cuenta la variabilidad fenotípica que presenta la enfermedad.

7. REFERENCIAS

- Alberto, J. (2003) enfermedad de hallervorden-spatz y su diagnóstico por resonancia magnética. Recuperado de: http://www.amter.org/wp-content/uploads/2016/07/enfermedad_de_hallervorden-spatz.pdf.
- Álvarez, C. y Maroto, J. (2012) La elección del estudio de caso en investigación educativa, *Gazeta de Antropología*, 2012, 28 (1), artículo 14. Recuperado de: http://www.ugr.es/~pwlac/G28_14Carmen_Alvarez-JoseLuis_SanFabian.html
- Álvarez, M., Arango, D., y Arismendy, B. (1992). Estudio de las implicaciones psicológicas en

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 9 de 12

- los autoesquemas de las mujeres que se someten y no a un proceso de consejería previo a la anticoncepción quirúrgica voluntaria y una perspectiva cognitivo-comportamental. Trabajo de Pregrado. Universidad San Buenaventura: Medellín.
- American Psychiatric Association (2002). *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales DSM-IV-TR*. Barcelona: Masson.
- Banco Mundial (2016) Población, total, *Grupo Banco Mundial*. Recuperado de <http://datos.bancomundial.org/indicador/SP.POP.TOTL>.
- Belloch, A., Sandín, B. y Ramos, F.(2009) Manual de Psicopatología. Volumen 2. Editorial McGrawHill. recuperado de; <http://psikipedia.com/libro/psicopatologia-2>
- Beltrán, E., Pretelt, F., Perez, J., Jiménez, F., y Cerquera, S., (2014) Presentación clínica típica y atípica de déficit de pantotenato quinasa, reporte de 2 casos. *Acta Neurol Colomb.* 30(2), 124-12. Recuperado de www.scielo.org.co/pdf/anco/v30n2/v30n2a11.pdf
- Berardo, A. y Dahi, A. (2011) *Forma atípica de neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa (PKAN) a raíz de un caso clínico en un neuropsiquiátrico. Revista neural argentina;* 3(4):240-242 Recuperado de <http://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-forma-atipica-neurodegeneracion-asociada-pantotenato-S1853002811000036>
- Bersano, K. (2012) El desarrollo de la Conciencia Fonológica en alumnos de primer grado. *Instituto INEDI*, argentina. Recuperado de: http://repositorio.usil.edu.pe/bitstream/123456789/1069/1/2010_Aguilar_Habilidades%20de%20conciencia%20fonol%C3%B3gica%20en%20estudiantes%20de%20primer%20grado%20de%20instituciones%20educativas%20p%C3%BAblicas%20de%20Bellavista.pdf
- Bourdin, T.(2010) How to Convert a Raven Score to an IQ, *sciencing* recuperado de: <http://sciencing.com/convert-raven-score-iq-8283395.html>
- Burgos, J (2014) Las inquietantes investigaciones del Dr. Hallervorden. *Jot Down Magazine* recuperado de <http://www.jotdown.es/2014/10/las-inquietantes-investigaciones-del-dr-hallervorden/>
- Calderón, N. (2016, octubre 3) Patologías del lenguaje. *Psicopedagogía*. Recuperado de: <http://www.psicopedagogia.com/patologias-lenguaje>.
- Carvajal, S. y Montaña, L., (2010) “los problemas de la lecto-escritura a nivel escolar. Recuperado de : <http://dspace.ucuenca.edu.ec/bitstream/123456789/2193/1/tps696.pdf>
- Catalán, C. (2013) *Test de Matrices progresivas de Raven, J.C.Raven 1938* recuperado de: https://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:_h23NwZgBrkJ:https://carolinacatalanpsicopedagogia.files.wordpress.com/2013/11/test-j-c-raven-matrices-progresivas.doc+&cd=1&hl=es-419&ct=clnk&client=firefox-b
- Conca, B. y Ibarra, M (2004) estandarización de la prueba de colores y palabras de stroop en niños de 8 a 12 años para la región metropolitana. *Universidad de Chile (pagina 8,)* recuperado de: https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=2&ved=0ahUKEwJy8Zit47_TAhUIOSYKHRkLDmgQFggsMAE&url=http%3A%2F%2Frepositorio.uchile.cl%2Fbitstream%2Fhandle%2F2250%2F113385%2Fcs39-ibarram53.pdf%3Fsequence%3D1&usq=AFQjCNG5avxNZmYIDvf2S7qNdg_fF5_Rig&sig2=D58dRrXV_qcWeZCBTOFHmg
- Conde V, Escribá JA, Izquierdo J. (1970) Evaluación estadística y adaptación castellana de la escala autoaplicada para la depresión de Zung. *Arch Neurobiol* 1970; 33: 185-206, recuperado de: http://www.depresion.psicomag.com/esc_zung.php
- DANE (2009) Metodología Proyecciones de Población y Estudios Demográficos. (81) 58 Recuperado de www.banrep.gov.co/sites/default/files/paginas/Proyecciones_poblacion.pdf
- DANE (2017) la población proyectada de Colombia, recuperado de: <http://www.dane.gov.co/reloj/>
- Fernández, A. y Ferigni, P.,(2008) *Las Funciones Cerebrales Superiores* Recuperado de http://www.grupopraxis.com.ar/novedades_files/Ficha%20de%20catedra-gnosias.pdf
- Freeman K., Gregory A., Turner A., Blasco P., Hogarth P., Hayflick S.(2007) Intellectual and adaptive behaviour functioning in pantothenate kinase-associated neurodegeneration. *US National Library of Medicine*

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 10 de 12

- National Institutes of Health* recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2099459/>
- García, E., Rodríguez, C., Martín, R., Jiménez, J., Hernández, S. y Díaz, A. (2012) Test de Fluidez Verbal: datos normativos y desarrollo evolutivo en el alumnado de primaria *European Journal of Education and Psychology Vol. 5, N° 1 (Págs. 53-64)* recuperado de : <https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=3&ved=0ahUKEwjT4dTKpbvTAhVB4iYKHbggDJ0QFggwMAI&url=https%3A%2F%2Fdialnet.unirioja.es%2Fdescarga%2Farticulo%2F3971453.pdf&usg=AFQjCNF8ntFk93IyV1Qus20Zzu5YTTfjng&sig2=E2ubttIWfORCUdPr2HAGoA>
- García. W. y Tenecela, J. (2011) *trabajo de dificultades del aprendizaje*. Recuperado de <https://es.scribd.com/doc/110495116/PROCESOS-NEUROPSICOLOGICOS-GNOSIAS>
- Garófalo, N., Gómez, A. y Vargas, J., (2008) Síndrome de hallervorden-spatz en la infancia. Presentación de dos casos. *Revista Cubana Alimentación Nutrición. 18(1):127-133.* Recuperado de https://www.researchgate.net/publication/266880137_sindrome_de_hallervorden-spatz_en_la_infancia_presentacion_de_dos_casos.
- Gómez, H., Espinosa, E., Paredes A., (2015) Déficit de pantotenato quinasa asociado a neurodegeneración. Reporte de un caso clásico y revisión de la literatura Caso Clínico. *Acta Neurol Colomb.*31 (3), 318-324. Recuperado de www.scielo.org.co/pdf/anco/v31n3/v31n3a14.pdf.
- Gottfredson, L. (1986) *The General Intelligence Factor* recuperado de: <http://www.psych.utoronto.ca/users/reingold/courses/intelligence/cache/1198gottfred.html>
- Guia, E., Hernandez, A., Paradell, E. y Vallar, F. Departamento de I+D de Pearson, *Clinical & Talent Assessment*, (2012) evaluación del cuestionario WAIS-IV. *Pearson Educación, 2012.*
- Hernandez, G., (Ed.). (2013) *psicopatología básica*, Bogotá, Colombia: Editorial Pontificia Universidad Javeriana.
- Hernández, R., Fernández, C., Baptista, P. (2003). *Metodología de la Investigación*. Tercera edición. Editorial Mc Graw Hill. México.
- in Hallervorden-Spatz Syndrome: A Report of Two Cases *Neuropsychology. Volume 4, pp. 191-199* recuperado de:
- Ley 10 de 1990 (capítulo 1, artículo 6) (4 de octubre de 1993). *Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud*. Resolución n° 008430, 4 de octubre de 1993.
- Ley 1090 de 2006 (CAPITULO VI, artículos 45, 49, 50, 55, 56) *Del uso de material psicotécnico* *Diario Oficial No. 46.383* de 6 de septiembre de 2006.
- Ley 1090 de 2006 (título II artículo 9) *disposiciones generales* *Diario Oficial No. 46.383* de 6 de septiembre de 2006.
- Ley 1090 de 2006 (título V artículo 10) (Septiembre 06). *de los derechos, deberes, obligaciones y prohibiciones del profesional de psicología*, *Diario Oficial No. 46.383* de 6 de septiembre de 2006.
- Ley 1392 de 2010 (Artículo 2°.) (julio 2 de 2010) *Denominación de las Enfermedades Huérfanas* *Diario Oficial 47758* de julio 2 de 2010.
- Manga, D y Ramos, F. (2000) el sistema funcional de la lectoescritura en la neuropsicología de luria. *Congreso Mundial de Lecto-escritura, celebrado en Valencia, Diciembre 2000* recuperado de: <http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:ue7sFd3JLBIJ:www.waece.org/biblioteca/pdfs/d146.pdf+&cd=1&hl=es-419&ct=clnk&client=firefox-b>
- Méndez, D., Postigo, L., Miguel J., (2015). *Psicología médica* (1.ª edición). Barcelona, España: Recuperado de https://es.wikiversity.org/wiki/Introducci%C3%B3n_a_la_psicolog%C3%ADa/Procesos_psicol%C3%B3gicos_b%C3%A1sicos
- Meneres, S., Delgado, G., Aires, M. y Moreno, I., (2015) Tests de ejecución continua: Integrated Visual and Auditory Continuous Performance Test (IVA/CPT) y TDAH. Una revisión *Revista de Psicología Clínica con Niños y Adolescentes Vol. 2. N°. 2 - Julio 2015 - pp 107-113* recuperado de: Neurowikia Síndrome rígido-acinético (2016) *portal de contenidos en neurología y neurociencias clínicas de tipo colaborativo*. Recuperado de: <https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=0ahUKEwj3yPCP8ZnTAhWBfCYKHfjiBVvQFggBMAA&url=http%3A%2F%2Fwww.revistapncn.com>

	ARTICULO DE TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 11 de 12

- com%2Fsites%2Fdefault%2Ffiles%2F02-9_meneres-sancho_et_al_revison.pdf&usg=AFQjCNFgI FpeyZJp93851X9PhUlzk2GHhw&sig2=3im3rqF4wC9vF1BzS8SDEQ&cad=rja
- Organización Mundial de la Salud (2017) Depresión, Recuperado de: <http://www.who.int/topics/depression/es/>
- Ortega, G., Alegreta, M., Espinosaa, A., Ibarria, M., Canabatea, P. y Boada, M. (2014) Valoración de las funciones viso-perceptivas y viso-espaciales en la práctica forense *Revista Española de Medicina Legal*.40(2):83-85 recuperado de: www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-medicina-legal-285-pdf-S0377473213000898-S300
- Quezada, G., Quezada, S., Mercado, G., y Durán, M., (2008), Un caso de la enfermedad de Hallervorden-Spatz. *Revista Mexicana Pediátrica* 75(6), 274-276. Recuperado de www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2008/sp086f.pdf
- Restrepo, C., Bohórquez, A., Masis, D., Laverde, J., Sepúlveda, M. y Granados, N. (2001) Prevalencia de depresión y factores asociados con ella en la población colombiana, *Departamento de Psiquiatría y Salud Mental y Unidad de Epidemiología Clínica y Bioestadística, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.* recuperado de: http://www.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext HYPERLINK "http://www.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49892004001200003"&HYPERLINK "http://www.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49892004001200003"pid=S1020-49892004001200003
- Rosselli, M., Ardila, A., Pineda, D., y Lopera, F., (1992) Neurología clínica. Editorial prensa creativa, Medellín, Colombia. p289.
- Ruipèrez, A. y Belloch, A. (1997) *depresión y autoquemias depresivos en paciente deprimidos y ansiosos.* Recuperado de <http://revistas.uned.es/index.php/RPPC/article/view/3834/3689>
- Sampieri, R., Fernandez, C., Baptista, C.(quinta edición) (2010) *metodología de la investigación.* Mexico, Santa Fe distrito federal: McGRAW-HILLS/INTERAMERICANA EDITORES, S.A DE C.V
- Sattler, J. (1974). Evaluación de la inteligencia infantil. *Editorial El Manual Moderno, México* pág. 131-139.
- Spermann, C. (1904) general intelligence, objectively determined and measured First published in *American Journal of Psychology* 15, 201-293 recuperado de; <http://psychclassics.yorku.ca/Spearman/chap1-4.htm>
- Torres, L., Cosentino, C., Mori, N. y Vélez, M., (2012) probable neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa (PKAN) Estudio de cuatro casos en Perú. *Diagnostico* 51(1) recuperado de <http://www.fihu-diagnostico.org.pe/revista/numeros/2012/ene-mar/46-51.html>
- Yin, R. (1994): Case Study Research: Design and Methods. Sage Publications, Thousand Oaks, CA.
- Zeigarnik, V. (1981) psicopatología, *Volumen 17 de Akal Universitaria: Serie Psicología* Ediciones AKAL p 264 recuperado de <https://es.wikipedia.org/wiki/Psicopatolog%C3%ADa>.
- Zung, W (1965) A self-rating depression scale. *Arch Gen Psychiatry* 12, 63-70. Recuperado de: http://www.mentalhealthministries.net/resources/flyers/zung_scale/zung_scale_sp.pdf
- Zung, W. (1971) *self-rating anxiety scale* recuperado de: <http://documents.mx/documents/escala-ansiedad-de-zung-ficha-tecnica.html#>
- ..

 <p>INSTITUCIÓN UNIVERSITARIA DE ENVIGADO</p> <p>Ciencia, educación y desarrollo</p>	ARTICULO DEL TRABAJO DE GRADO	Código: F-PI-028
		Versión: 01
		Página 12 de 12