

Musicoterapia y el síndrome de Sanfilippo: análisis de variables psicológicas y fisiológicas del estudio de tres casos.

Introducción:

De las aproximadamente 7000 enfermedades raras conocidas, las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de trastornos que se encuentran dentro de un grupo heterogéneo de enfermedades causadas por deficiencias en las enzimas lisosomales, que son necesarias para descomponer los mucopolisacáridos, también conocidos como glucosaminoglucanos (GAGs). Debido al daño en la función de las enzimas lisosomales, los GAGs se acumulan en las células, la sangre y el tejido conectivo. Los GAGs son macromoléculas que provienen de estructuras de soporte para la matriz extracelular y son partes importantes de la regulación celular y del proceso de comunicación. Las acumulaciones dan como resultado un daño celular progresivo que afecta a muchos aspectos, tanto a las capacidades físicas, al desarrollo mental y a función de los órganos. Se estima que la ocurrencia de todas las formas de MPS en recién nacidos varía de 1 a 10.000 a 1 a 25.000 casos en Europa.

El grupo enfermedades MPS se clasifica en varios subgrupos, especialmente: MPS I o síndrome de Hurler; síndrome de Hunter o MPS II; síndrome de Sanfilippo o MPS III (con las variantes A, B, C y D); MPS IV o síndrome de Morquio (con las variantes A y B); MPS VI o síndrome de Maroteaux-Lamy y el síndrome de Natowich o MPS IX.

La MPS III o síndrome de Sanfilippo es la mucopolisacaridosis más común, con una incidencia de 0,28 a 4,1 por cada 100.000 nacimientos. La enfermedad es heredada de una forma autosómica recesiva y generalmente se caracteriza por una degeneración severa del sistema nervioso central. Fue descrita por primera vez en 1963 por el pediatra Sylvestre Sanfilippo, quien estudió los casos de 8 niños con discapacidad intelectual y con una alta excreción urinaria de GAGs, heparán sulfato.

MPS IIIA es el subtipo mejor estudiado dada su mayor frecuencia, por su presentación más temprana de los síntomas y su rápida tasa de progresión. Recientemente, se ha sugerido que el fenotipo conductual de este subtipo tiene características similares a las descritas en el síndrome de Klüver-Bucy. La pérdida progresiva del lenguaje y deficientes interacciones sociales características del tipo A se asemejan a las que ocurren en los trastornos del espectro autista (TEA). Los pacientes con MPS IIIB muestran una mayor heterogeneidad clínica, con progresos rápidos o lentos informados incluso entre hermanos. Si bien la MPS IIIC es la menos común y la MPS IIID es aún más rara, ambas tienen síntomas más leves por lo cual se pueden encontrar pocos estudios sobre ambas variantes.

A pesar de los avances terapéuticos, actualmente no hay cura para esta enfermedad, por lo que es muy importante su diagnóstico precoz para poder proporcionar un tratamiento adecuado. El tratamiento de apoyo multidisciplinario es muy importante para esta enfermedad ya que se centra en proporcionar la mejor calidad posible de vida y el alivio de los síntomas. Este tipo de tratamiento cubre tanto aspectos físicos como psicológicos. Lo cual implica múltiples tratamientos o terapias, tanto intervenciones farmacológicas, como de apoyo nutricional o psicológicas. Dadas las necesidades de cuidados paliativos que necesitan estos niños, ya que actualmente no hay tratamientos para curar esta enfermedad, es muy importante considerar

terapias alternativas no farmacológicas, como la musicoterapia, para enriquecer su calidad de vida.

La musicoterapia se puede utilizar para apoyar a los pacientes en diferentes áreas, como en la prevención, en la individualización de la educación, la rehabilitación, para la salud mental y la atención médica. La musicoterapia puede estar dirigida a una población diversa ya que se puede aplicar a individuos de todo tipo de edades tanto físicas como mentales y a personas con alguna forma de discapacidad o deficiencia, ya sea física o mental. Por lo que es necesario definir los efectos particulares de la musicoterapia ya que pueden ayudar a las personas con una variedad de afecciones a mejorar su bienestar, desarrollar su creatividad, mejorar el aprendizaje y las relaciones interpersonales, controlar el estrés, abordar el parto e incluso para aliviar el dolor.

Si bien la musicoterapia tiene muchos beneficios para el tratamiento de muchas enfermedades, no hay estudios sobre cómo esta terapia se puede aplicar a las enfermedades raras. El marco teórico y la base de la musicoterapia que se utiliza es la usada en niños con trastornos del espectro autista (TEA), ya que los niños con Sanfilippo también desarrollan síntomas de autismo. También se habían examinado otros trastornos que comparten los síntomas característicos de la MPS III, como la demencia o el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), para el uso terapéutico de la musicoterapia. En el TDAH, la musicoterapia tiene un impacto positivo en la hiperactividad, la impulsividad y la capacidad de atención, mientras que en la demencia se demostró los beneficios en el rendimiento cognitivo. Estos estudios consideran que existen aspectos físicos, cognitivos, comunicativos y emocionales en los cuales la musicoterapia puede tener efectos positivos desde una perspectiva neurocientífica.

En este estudio se describe el programa de musicoterapia aplicado a niños con MPS III (tipos A y B) y para analizar las variables psicológicas y fisiológicas relacionadas con los síntomas de la enfermedad con el objetivo de realizar un análisis de las observaciones a nivel cuantitativo y cualitativo. Este enfoque descriptivo tiene como objetivo explorar esta situación para poder incluir la musicoterapia en las terapias y así ampliar el número de investigaciones sobre las enfermedades raras. Buscando una mayor comprensión de los posibles beneficios de la musicoterapia en los niños que padecen Sanfilippo.

Este estudio pretende responder a las siguientes preguntas:

¿Se pueden valorar cambios clínicos en las variables físicas, comunicativas, sociales, emocionantes y cognitivas identificadas en los pacientes tras las sesiones de musicoterapia?

¿Hay cambios cualitativos y cuantitativos en la presión arterial diastólica, presión arterial sistólica y frecuencia cardíaca, después de las sesiones de musicoterapia?

¿Pueden los padres valorar los cambios y efectos en sus hijos después de las sesiones de musicoterapia?

Los casos estudiados:

El estudio se basa en los casos de tres niños de entre 7 y 9 años, diagnosticados con la enfermedad de Sanfilippo. Dos hermanos con MPS III A, una niña y un niño, y una niña diagnosticada con MPS III B. El primer sujeto del estudio es un niño con MPS III A, de 7 años, que fue diagnosticado con un año, aunque los síntomas no fueron reconocidos hasta que, cumplió los 4 años, es el menor de tres hermanos, todos ellos diagnosticados con MPS III A. Según el índice de Barthel, tiene una dependencia moderada. El segundo sujeto del estudio es una niña con MPS III B, de 9 años, fue diagnosticada con 4 años, pero los síntomas se detectaron a los 2

años, tras dejar de hablar. Según el índice de Barthel, tiene una dependencia severa. El tercer sujeto del estudio es una niña con MPS III A, de 9 años, diagnosticada con 3 años de edad, momento en la cual iniciaron los síntomas, es la hermana mediana del primer sujeto del estudio. Según el índice de Barthel, tiene un nivel severo de dependencia.

Conclusiones:

Los resultados de este estudio ofrecen información preliminar e indican cambios positivos tanto en las variables psicológicas como fisiológicas, tras haber recibido sesiones de musicoterapia. Por lo cual podemos llegar a la conclusión que este tratamiento es una práctica prometedora para mejorar la calidad de vida. El estudio aporta información que no se ha publicado hasta la fecha y que puede ser de gran importancia social, puede ser de gran ayuda para los profesionales y las familias afectadas. Estos datos podrían servir de base para futuras investigaciones que cuenten con gran cantidad de recursos, así como en una muestra de pacientes más extensa, un diseño riguroso y un asesoramiento y tratamiento estandarizado. Al mismo tiempo, se debería de seguir investigando tanto sobre esta enfermedad rara como en la musicoterapia, de esta forma se puede aprender más sobre ellas y poder descubrir cual es el tratamiento más efectivo.

Agradecimientos: Al Centro de Investigación Musicoterapéutica y a su director Aitor Loroño por su colaboración, también a las familias que han participado sin las cuales no se podría haber realizado el estudio. Finalmente, se agradece particularmente a Carles Pérez Collado, el terapeuta musical que permitió que observáramos mientras realizaba su trabajo in situ.

Autores del estudio: Paula Pérez Núñez, E. Lázaro, I. Amayra, J. F. López-Paz, P. Caballero, O. Martínez, M. Pérez, S. Berrocoso, M. Al-Rashaida, M. García, A. A. Rodríguez & P. M. Luna.

** Traducción: El texto original en el idioma fuente de este comunicado es la versión oficial autorizada. Las traducciones solo se suministran como adaptación y deben cotejarse con el texto en el idioma fuente, que es la única versión del texto que tendrá un efecto legal. El presente texto es un resumen de un extracto del texto original realizado por MPS-Lisosomales.*

Adjuntamos enlace para acceder al estudio completo en su idioma original.

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-021-02123-6>