

upna

Universidad Pública de Navarra
Nafarroako Unibertsitate Publikoa

Facultad de Ciencias de la Salud

Síndrome de progeria de Hutchinson- Gilford: Un trastorno de envejecimiento prematuro

Grado en Enfermería

Trabajo Fin de Grado

Estudiante: Ana Sueiro Vidal

Tutora: Esther Vicente Cembrán

Mayo, 2021

RESUMEN, PALABRAS CLAVE Y NÚMERO DE PALABRAS

Resumen:

Introducción: El síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford es una enfermedad ultrarrara caracterizada por un envejecimiento prematuro de inicio postnatal, que disminuye la esperanza media de vida hasta los 14,5 años. Se trata de una enfermedad compleja con un gran impacto en la calidad de vida, que afecta a la persona tanto a nivel físico, como psicológico y social, por lo que es importante abordarla de forma integral.

Objetivos: Estudiar el síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford para darlo a conocer y mejorar la accesibilidad a la información sobre sus cuidados básicos.

Metodología: Para realizar este trabajo se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica sobre la progeria, que ha servido para desarrollar más adelante una guía sobre los cuidados básicos de la enfermedad.

Conclusiones: A pesar de la baja prevalencia de casos de progeria, la difusión de información y concienciación de la población sobre su existencia podría contribuir a la integración en la sociedad de las personas afectadas.

Palabras clave: Progeria, Enfermedad rara, Niños, Envejecimiento, Cuidados.

Número de palabras: 14.742 palabras.

Abstract

Introduction: Hutchinson-Gilford progeria syndrome is an ultrarare disease characterized by premature aging in early childhood, which decreases the average life expectancy to 14.5 years. It is a complex disease with a high impact on quality of life, affecting the person in a physical, psychological and social level, so it is important to deal with it in a comprehensive manner.

Objectives: To study the Hutchinson-Gilford progeria syndrome to spread this knowledge worldwide and to improve the accessibility to information about its basic cares.

Methodology: To carry out this work it has been carried out a bibliographic review about the progeria disease that has served to develop a guide about the basic cares of the disease.

Conclusions: Despite the low prevalence of cases of progeria, the spread of information and awareness of the population about its existence could contribute to their integration in society.

Keywords: Progeria, Rare disease, Children, Aging, Care.

Number of words: 14.742 words.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
1.1 Enfermedades raras	1
1.2 Justificación	2
2. OBJETIVOS	3
2.1 Objetivo principal	3
2.2 Objetivos secundarios	3
3. MATERIAL Y MÉTODOS	4
3.1 Determinación del objeto a estudio	4
3.2 Bases de datos y otras fuentes de información consultadas	4
3.3 Proceso de búsqueda y recogida de información	5
3.4 Obtención de permisos fotográficos	10
3.5 Referenciación bibliográfica	10
4. DESARROLLO	11
4.1 Introducción	11
4.1.1 Progeria	11
4.1.2 Epidemiología.....	11
4.1.3 Causas	12
4.1.4 Diagnóstico.....	13
4.1.5 Tratamiento.....	14
4.1.6 Pronóstico.....	15
4.1.7 Investigaciones.....	15
4.2 Factor biológico: características clínicas	16
4.2.1 Sistemas no afectados.....	16
4.2.2 Deficiencia de crecimiento	17
4.2.3 Odontología	17
4.2.4 Oftalmología.....	19
4.2.5 Audición.....	20
4.2.6 Dermatología	21
4.2.7 Sistema esquelético	22
4.2.8 Podología.....	24

4.2.9	Sistema cardiovascular y cerebrovascular	25
4.2.10	Cambios puberales.....	28
4.3	Factor psicológico y social.....	29
4.3.1	Impacto psicosocial de la enfermedad.....	29
4.3.2	Comunicación con el niño	31
4.3.3	Aceptación del estado de salud	33
4.3.4	Autoconcepto y autoaceptación	34
4.3.5	Terapia ocupacional	35
4.3.6	Actividades recreativas.....	36
4.3.7	Escolarización.....	37
5.	<i>DISCUSIÓN</i>.....	38
6.	<i>CONCLUSIONES</i>.....	39
7.	<i>PROPUESTA TEÓRICA DE TRABAJO</i>.....	40
7.1	Objetivos.....	41
7.2	Justificación.....	41
7.3	Material y métodos.....	42
7.4	Guía sobre el cuidado de niños con progeria.....	43
8.	<i>AGRADECIMIENTOS</i>.....	53
9.	<i>BIBLIOGRAFÍA</i>.....	53
10.	<i>ANEXOS</i>	59

1. INTRODUCCIÓN

1.1 Enfermedades raras

En la Unión Europea las enfermedades raras (ER) son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población, sólo pueden afectar a un número limitado de personas, en concreto a menos de 5 de cada 10.000 habitantes (1,2). Además de cumplir este criterio de prevalencia, se tienen en cuenta factores como la gravedad de la enfermedad y la repercusión que tiene en la calidad de vida (3).

No existe uniformidad de criterio en cuanto a la tasa de prevalencia máxima para considerar una enfermedad como rara (4). Así pues, el criterio en España es el mismo que el de la Unión Europea, 5/10.000 habitantes (1,5). Sin embargo, hay países en los que el criterio establecido no es la prevalencia sino el número de casos, así pues, el número máximo de casos establecido en Estados Unidos es 200.000 casos, en Australia 2.000 casos y en Japón 50.000 casos (3). Esta falta de criterio uniforme supone un obstáculo en el proceso de contabilizar y clasificar las ER; de aquí la gran dificultad para estimar el porcentaje de la población mundial afectada por alguna de ellas.

Así pues, FEDER hace referencia a la Organización Mundial de la Salud, según la cual hay cerca de 7.000 ER que afectan al 7% de la población mundial (2). Por otro lado, en una revisión escrita por M. Posada et al. en 2008, se señalaba que había más de 7.000 ER reconocidas en el mundo (6). Más recientemente, en el 2020 se ha publicado un artículo que estima una prevalencia puntual acumulada basada en el análisis de la base de datos Orphanet, realizada por Nguengang Wakap et al. según el cual, la prevalencia acumulada de ER en la población mundial es de entre 3,5 y 5,9% (7). Además, este artículo hace referencia a una revisión de Ferreira del 2019, que calcula una prevalencia acumulada de 6,2% (3,7). Con todo lo anterior, se demuestra la gran disparidad que existe entre las distintas fuentes consultadas.

La característica principal de las ER es la baja prevalencia, así como la alta tasa de mortalidad, la evolución crónica severa, el alto nivel de complejidad diagnóstica y la calidad de vida reducida. La mayoría de ellas tienen un origen genético o se deben a

anomalías congénitas, por lo que afectan en gran medida durante la edad pediátrica (6).

Profundizando en las ER se pueden encontrar las enfermedades ultrarraras, estas engloban aquellas enfermedades que afectan a menos de 1 caso por cada 50.000 habitantes (3). El síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford es una enfermedad englobada dentro del grupo de ER, y dentro de este grupo se la considera como enfermedad ultrarrara ya que afecta a un porcentaje ínfimo de la población; se pueden encontrar alrededor de 350-400 casos en todo el mundo (8).

Cada una de las ER afecta a un grupo muy reducido de personas, por ello la investigación de estas enfermedades no es una prioridad para la salud pública (1) y en caso de que se lleve a cabo, se vuelve imprescindible la colaboración internacional, que aporta una muestra de estudio significativa, permitiendo así la obtención de información y resultados relevantes (9).

1.2 Justificación

El número de personas afectadas por cada una de estas enfermedades es muy reducido y, además rara vez existen tratamientos eficaces para tratar este tipo de enfermedades, sin embargo, teniendo en cuenta el gran impacto en la calidad de vida de las personas diagnosticadas resultaría conveniente fomentar su investigación.

La falta de investigación trae consigo la escasez de información sobre la enfermedad, y este es uno de los principales problemas a los que se enfrentan las familias afectadas (1). Realizar esta revisión bibliográfica sobre la progeria podría resultar provechoso para estas familias, así como para profesionales de la salud u otros ámbitos relacionados. Es una forma de construir una fuente de información fiable sobre una enfermedad a la que no se le presta especial atención debido a su gran rareza.

Otro de los problemas a los que deben hacer frente las personas con ER es la falta de conocimiento por parte de la sociedad (1), por lo que visibilizar la enfermedad tendría un impacto positivo en los afectados. Resulta necesario difundir información y conocimientos sobre ER, en este caso concreto sobre la progeria, para lograr una mayor concienciación en la sociedad que contribuya a una mejora en la salud y en la

calidad de vida de los afectados. Esta mejora en la calidad de vida implica también el abordaje de los problemas de integración social, en el ámbito escolar y laboral, que son problemas a los que las personas con estas enfermedades hacen frente en su día a día.

Además, el principal centro de investigación sobre progeria se encuentra en Estados Unidos, por lo que la mayoría de los artículos de investigación que se pueden encontrar en las distintas bases de datos están en inglés. Realizar este trabajo aportará un nuevo documento fiable escrito en castellano.

La elección del tema del presente trabajo se debe a mi interés por este tipo de enfermedades, a las que a lo largo de la carrera de enfermería no se les presta especial atención por su gran rareza, y a la posibilidad de aumentar mis conocimientos sobre el tema.

Con la realización de este trabajo se me presenta la oportunidad de dar a conocer una enfermedad invisible para la sociedad, y de ayudar a las personas con progeria mediante la elaboración de una guía de cuidados, que facilite un abordaje integral de la enfermedad dando herramientas para brindar unos cuidados físicos adecuados, así como para abarcar cuestiones psicológicas y sociales, que tienen un gran impacto sobre la persona.

2. OBJETIVOS

2.1 **Objetivo principal**

- Realizar una revisión bibliográfica sobre la información existente acerca de la enfermedad rara de la progeria (Síndrome de Hutchinson-Gilford).

2.2 **Objetivos secundarios**

- Dar a conocer la enfermedad rara de la progeria para concienciar a la población sobre su existencia y el sufrimiento que conlleva para quienes la padecen.

- Mejorar la accesibilidad a la información sobre la enfermedad de la progeria y sus cuidados básicos, a través del diseño y elaboración de una guía dirigida a las familias.

3. MATERIAL Y MÉTODOS

El presente trabajo consiste en una revisión bibliográfica del síndrome de Hutchinson-Gilford a través de la recopilación de información de distintas bases de datos y documentos. Consta de dos partes: por un lado, se realiza una revisión bibliográfica sobre la información existente y actual de esta enfermedad rara y, por otro lado, se realiza una propuesta de intervención que consiste en la creación de una guía que aporte información sobre esta enfermedad y sus cuidados específicos, abarcando los planos físico, psicológico y social.

3.1 **Determinación del objeto a estudio**

Para elegir el tema del presente trabajo se ha recurrido a la visualización de vídeos de YouTube sobre testimonios de personas con distintas enfermedades raras. De los 40 vídeos visualizados se seleccionaron 5 en los que salen hablando niños con progeria, así como sus padres. En ellos se tratan aspectos como la necesidad de investigación sobre la progeria, la importancia del apoyo ofrecido por familiares y amigos y los beneficios de la realización de actividades recreativas. Esto ha servido posteriormente para incluir en el trabajo testimonios, con el fin de mostrar estos aspectos de la enfermedad de una forma más cercana a la vida cotidiana de las personas con progeria.

3.2 **Bases de datos y otras fuentes de información consultadas**

Para llevar a cabo este trabajo se ha recurrido a la búsqueda en las siguientes bases de datos, así como en otras fuentes.

- Bases de datos:
A pesar de tener a disposición la herramienta Sirius proporcionada por la UPNA, se han usado las bases de datos Dialnet, PMC, Pubmed y ScienceDirect de forma independiente.

En Dialnet se ha obtenido información general sobre las enfermedades raras, y de las bases de datos PMC, Pubmed y ScienceDirect se han obtenido artículos más específicos sobre la enfermedad de la progeria.

En Dialnet no se ha limitado la búsqueda sólo a publicaciones científicas por lo que también se ha podido seleccionar una tesis, a la que se ha accedido a través del Repositorio de la Universidad Pontificia de Comillas.

- Centros de Información sobre Enfermedades Raras: Genetic and Rare Diseases Information (GARD) Center y National Organization for Rare Disorders (NORD).
- Organismos gubernamentales: OMS (Organización Mundial de la Salud).
- Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet).
- Asociaciones de pacientes: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y Fundación para la Investigación de la Progeria (PRF).
- Libros: *“El manual sobre la progeria”* editado por la Progeria Research Foundation, *“Proceso enfermero desde el modelo de cuidados de Virginia Henderson y los lenguajes NNN”* editado por el Ilustre Colegio Oficial de Enfermería de Jaén, y *“Valoración de enfermería basada en la filosofía de Virginia Henderson”* editado por la Universidad Autónoma Metropolitana.
- Conversación con Carmen Laborda López, psicóloga del Servicio Psicológico de FEDER.

3.3 Proceso de búsqueda y recogida de información

- Búsqueda en bases de datos para recabar información sobre las enfermedades raras en general, y sobre la progeria en particular (epidemiología, causas, diagnóstico, tratamiento, pronóstico e investigaciones).

También se ha seleccionado información específica (dermatología, oftalmología, problemas cardiovasculares, etc.) que pueda resultar relevante para elaborar una guía que facilite el cuidado en el día a día de las personas afectadas.

Base de datos	Palabras clave	Filtros utilizados	Criterios de inclusión	Criterios de exclusión	Resultados	Seleccionados
Dialnet	“enfermedades raras” AND “progeria”				6	1
Dialnet	“progeria”	Artículos de revista		Temas complejos y específicos de genética. Otros síndromes progeroides.	34	2
Dialnet	“enfermedades raras” AND “investigación” AND “importancia”	Artículos de revista	Temas relacionados con la importancia de la investigación de ER en general.	Otras enfermedades.	27	1
Dialnet	“genética humana” AND “principios”			Temas de derecho y bioética. Enfermedades específicas.	132	1

Dialnet	“enfermedades raras” AND “necesidades”		Necesidades generales al tener ER. Necesidades pediátricas. Necesidades en el sistema familiar.	Enfermedades específicas.	127	2
Pubmed	“progeria” AND “rare diseases” AND “characteristic*”				16	2
Pubmed	“Hutchinson-gilford progeria syndrome” AND “rare”	Hace 5 años, tipo de artículo de revisión			32	3
Pubmed	“progeria” AND “features”	Article type review. Publication date 5 years.	Características generales.	Afecciones concretas de la progeria. Temas complejos de genética.	32	2
Pubmed	“Hutchinson Progeria Syndrome”	Article type review.			104	2

			Publication date 10 years.				
PMC	“progeria” “puberty” “adolescents”	AND AND			Otras enfermedades y afecciones. Temas complejos de genética.	64	1
PMC	“progeria” “otologic manifestations”	AND				6	1
ScienceDirect	“envejecimiento acelerado” “laminopatía”	AND				4	1
ScienceDirect	“progeria” “ophthalmologic features”	AND	Article type research articles.		Otras enfermedades. Temas concretos y complejos de genética.	56	1

- Se escribió a la Fundación de Investigación para la Progeria para obtener información, y la fundación envió por correo ordinario el libro *“El manual de la progeria”*. Este libro abarca la descripción y los cuidados físicos básicos de las personas con progeria, sin embargo, no aborda aspectos relacionados con los cuidados psicológicos y sociales.
- Para realizar la parte psicológica y social de la guía, así como para elaborar los apartados relacionados con la psicología del trabajo, se contactó con FEDER y su Servicio de Psicología, quienes nos derivaron a una de sus psicólogas, Carmen Laborda López.
- Se han revisado no solo los documentos en castellano, sino también los escritos en inglés porque se trata de una enfermedad rara que afecta a muy poca población en el mundo. Además, el centro de investigación principal se encuentra en Estados Unidos.

3.4 Obtención de permisos fotográficos

En el documento se han incluido fotografías de personas con progeria para mostrar de una forma más visual y cercana, los rasgos físicos tan característicos de esta enfermedad.

Para ello se han utilizado algunas fotografías licenciadas mediante Creative Commons. Por otro lado, se ha pedido permiso al autor, a través del correo electrónico, para utilizar la fotografía de la portada de la guía. Además, se ha contactado por correo electrónico con Sammy Basso, joven afectado por progeria, que ha dado su permiso para emplear sus fotografías en este trabajo.

3.5 Referenciación bibliográfica

La referenciación bibliográfica utilizada en este trabajo es Vancouver. Con el fin de organizar y facilitar la referenciación de toda la información se usará el gestor bibliográfico Mendeley.

4. DESARROLLO

4.1 Introducción

4.1.1 Progeria

Las ER se caracterizan por tener una prevalencia máxima de 5 por cada 10.000 de habitantes en la Unión Europea y en su gran mayoría afectan durante la edad pediátrica. Este es el caso de la progeria, cuya prevalencia es de 1 por cada 20 millones de habitantes (10–12); al afectar a un porcentaje de la población muy inferior a 1 por cada 50.000 habitantes se trata de una enfermedad ultrarrara (3).

La progeria provoca un envejecimiento acelerado, y su forma clásica es conocida como síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford (13). El síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford es un trastorno genético infantil, muy raro que se caracteriza por un envejecimiento prematuro de inicio postnatal (14,15).

El primer caso fue descrito por Jonathan Hutchinson en 1886 (10) como “Ausencia congénita del cabello y las glándulas mamarias” (16). Sin embargo, fue Hastings Gilford el que introdujo el término “progeria” en 1897 para hacer referencia a esta enfermedad (10). Se le denomina en su honor síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford, pero también se le conoce como progeria infantil. El término progeria proviene del griego y significa envejecer prematuramente, “pro” significa antes y “geria” vejez (17).

4.1.2 Epidemiología

Existen distintas formas de medir la frecuencia de una enfermedad. Por un lado, la incidencia se refiere a la velocidad con la que surgen nuevos casos en un período de tiempo concreto. Por otro lado, la prevalencia es la frecuencia de casos de una enfermedad determinada, en una población y momento concretos (1).

La progeria es una enfermedad extremadamente rara, cuya prevalencia por población total es de 1 por cada 20 millones de personas (10–12), y se estima que hay alrededor de 350-400 niños con progeria en el mundo (8). Tiene una incidencia de 1 por cada 4 millones de nacimientos aproximadamente (8,18,19).

La progeria es un trastorno poco común que parece afectar a todas las razas, así como a hombres y mujeres por igual (10,18,20).

4.1.3 Causas



Fotografía 1. La acumulación de la progerina en el núcleo celular da lugar a la enfermedad de la progeria.

El síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford se debe a una mutación en el gen LMNA (20). El gen LMNA en individuos sanos sintetiza una proteína que se localiza en la envoltura del núcleo de las células, esta proteína se conoce como lámina A (21). La lámina A es la encargada del mantenimiento de la estructura y la función nuclear (10,11,20).

En la actualidad la lámina A es considerada un elemento multifuncional ya que interviene en la transcripción, replicación y reparación del ADN; todas estas acciones están íntimamente relacionadas con el proceso de envejecimiento (22).

Los genes están localizados en los cromosomas. La especie humana presenta 23 pares de cromosomas: 22 autosomas y un par de cromosomas sexuales. Cada uno de los pares de cromosomas está formado por uno procedente de la madre y otro del padre, por lo que el ser humano tiene dos copias de cada gen (23). La mutación que tiene lugar en los casos de progeria se caracteriza por ser autosómica (20), ya que afecta a un gen que se encuentra en uno de los 22 cromosomas no sexuales (23) y dominante porque sólo es necesario cambiar una copia del gen para tener la enfermedad (19). Además, la mutación generalmente es esporádica, es decir, que se da por primera vez en esa familia (20) debido a una nueva variante genética (*de novo*) (19,24), lo que significa que no fue transmitida por sus progenitores (18).

Habitualmente la progeria afecta de forma esporádica en la población, pero cuando los padres ya han tenido un hijo con esta patología (20), el riesgo de recurrencia para los hermanos es algo mayor que el de la población general. Esto se debe al mosaicismo

(25), una afección en la que uno de los padres tiene la mutación genética de la progeria en una pequeña proporción de sus células (20).

En los individuos afectados por progeria, el gen LMNA codifica una proteína lámina A mutante, llamada progerina. La acumulación de la progerina hace que el núcleo sea inestable (8,20), y esta inestabilidad celular parece ser la responsable del envejecimiento prematuro (20,21). Al permanecer la progerina adherida a la membrana nuclear impide que tengan lugar las funciones del núcleo (8) (control de la expresión genética y mediación en la replicación del ADN durante el ciclo celular) (22), lo que trae como consecuencia que la reparación y renovación de tejidos no se puedan realizar, dando lugar a un envejecimiento prematuro (8,18).

4.1.4 Diagnóstico

Generalmente la progeria se diagnostica a partir del segundo año de vida (20), a una edad media de 2,9 años (26), ya que es a esta edad cuando las características clínicas comienzan a hacerse evidentes. Hay ocasiones en las que en el momento del nacimiento pueden observarse hallazgos que hagan sospechar de esta enfermedad, como, por ejemplo, piel esclerodérmica en las zonas de las nalgas, los muslos y la parte inferior del abdomen, así como cianosis facial y nariz puntiaguda (20).

Debido a la gran complejidad que supone la realización de pruebas genéticas de diagnóstico, este se basa principalmente en el historial clínico, la evaluación clínica exhaustiva y las manifestaciones clínicas características (14).

Sin embargo, en la Fundación para la Investigación de la Progeria tienen capacidad para realizar estas pruebas genéticas de diagnóstico (20), y se pueden solicitar cuando un médico o un miembro de la familia sospecha que un niño tiene progeria, sin suponer costo alguno para las familias. Estas pruebas (14,19,20) detectan la mutación del gen LMNA, que es el causante de la producción de progerina (14,25,26). Para realizarlas es necesaria una muestra de sangre, aunque en ocasiones también se puede analizar la saliva, y los resultados se obtienen en un período de 2 a 4 semanas (10).

Las manifestaciones clínicas características que permiten identificar la progeria incluyen como ya se ha mencionado antes piel esclerodérmica, así como nivel bajo de grasa

corporal, calvicie, venas prominentes en el cuero cabelludo, baja densidad de los huesos y mandíbula de tamaño pequeño, entre otros (26).

Además, las pruebas radiológicas pueden demostrar anomalías esqueléticas que están potencialmente asociadas con la enfermedad, como osteolisis de ciertos huesos, como son las falanges terminales y la cavidad de la cadera (20).

4.1.5 Tratamiento

El tratamiento de los síntomas específicos de cada individuo requiere de la atención de un equipo multidisciplinar, formado por ortopedistas, cardiólogos, fisioterapeutas (20), neurólogos, dermatólogos, dentistas, nutricionistas, otorrinolaringólogo y especialista en genética entre otros profesionales de la salud (19).

Entre las opciones de tratamiento se incluyen modificaciones de la dieta, tratamiento de las enfermedades cardíacas y terapia física. Ningún tratamiento farmacológico cura la progeria; los tratamientos existentes se centran en el control de los síntomas (19).

El fármaco Lonafarnib, de nombre comercial Zokinvy, fue aprobado en 2020 por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) de los Estados Unidos (EE. UU.) como el primer tratamiento para la progeria (20). Se trata de un inhibidor de la farnesiltransferasa, que evita la conversión de la prelámina A en progerina (27). Es el único fármaco que aumenta la esperanza de vida de las personas afectadas por este síndrome, puesto que tiene como efectos la mejora del estado cardiovascular y de la estructura ósea (14) y aumento de grasa corporal (20). Este fármaco se toma por vía oral, en forma de cápsula o líquido (10), y tiene una serie de efectos secundarios que incluyen diarrea, fatiga, náuseas, vómitos, anorexia (27) y pérdida de apetito, que con frecuencia disminuyen o desaparecen tras algunas semanas o meses de iniciar el tratamiento (10).

Por otro lado, la Fundación para la Investigación de la Progeria ha coordinado un estudio para probar la eficacia de combinar la administración del Lonafarnib, con la administración de prevastatina y ácido zoledrónico (10). La prevastatina es un fármaco que habitualmente se utiliza para el control de problemas cardiovasculares y para disminuir los niveles de colesterol, y el ácido zoledrónico se administra para la mejora de la osteoporosis (27). Los estudios determinaron que la eficacia de combinar los tres

fármacos era igual a la de administrar el Lonafarnib sólo, por lo que no se recomienda reemplazar la terapia individual a base de Lonafarnib por la combinación de los tres fármacos (10).

4.1.6 Pronóstico

Habitualmente la causa de fallecimiento de las personas afectadas por progeria son problemas cardiovasculares (infarto de miocardio e insuficiencia cardíaca) (28) y cerebrovasculares (ictus cerebral) (29), que se producen por el inicio temprano de la arteriosclerosis (28,29).

Sin un tratamiento específico la esperanza de vida de un niño afectado por progeria es de 14,5 años aproximadamente, con un rango de vida de 8 a 21 años (10,29). Está demostrado que el tratamiento con Lonafarnib ofrece a los afectados una esperanza de vida algo mayor (10).

4.1.7 Investigaciones

La Fundación para la Investigación de la Progeria es una organización única en el mundo, (18), que investiga acerca de la enfermedad, promueve su conocimiento y recauda fondos para la investigación (18).

Fue creada en 1998 por los doctores Leslie Gordon y Scott Berns, padres de un niño con progeria, Sam, que fue diagnosticado a los 22 meses de vida. Los motivos para su fundación fueron la falta de información de la enfermedad, y la ausencia de tratamiento y de investigación orientada a determinar las causas de la progeria y descubrir una posible cura (10). Esta fundación se ha convertido en el principal órgano impulsor de la investigación de esta enfermedad, que ha hecho posible el descubrimiento del gen de la progeria y el del primer tratamiento efectivo (10).

Los afectados tienen un gen que sintetiza una proteína mutada, la progerina, y se ha descubierto que la producción de esta misma proteína en individuos sanos aumenta con el envejecimiento. A medida que se envejece se produce el desgaste y acortamiento de los telómeros, lo que causa la muerte celular. Este desgaste activa la síntesis de progerina. Existe un vínculo estrecho entre la síntesis de la progerina en afectados por progeria y el proceso natural del envejecimiento (10).

La investigación de los fármacos inhibidores de la farnesilación de la progerina puede traer consigo un posible tratamiento de la progeria, pero también podría proporcionar la clave para tratar a adultos con enfermedades relacionadas con el propio envejecimiento, especialmente enfermedades vasculares (18).

Según Sammy Basso, un niño con progeria que ha sido premiado por EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras), “Estudiar la progeria es útil para los pacientes de progeria pero también para otras enfermedades raras, pero también para la humanidad en general, porque la progeria es envejecimiento prematuro, pero todos envejecemos...” (30).

4.2 Factor biológico: características clínicas

4.2.1 Sistemas no afectados

La progeria afecta a gran parte de los sistemas corporales de los niños, pero no a todos, así pues, algunos de ellos funcionan con normalidad (25). Se baraja que esto se pueda deber a que la progerina no es producida por todas las células del cuerpo, o a que ciertos órganos son más resistentes a los efectos de la progerina que otros (10).

Entre estos sistemas no afectados se encuentra el cerebro. Los niños con progeria no presentan alteraciones neurológicas (26), mantienen en la normalidad el desarrollo cognitivo y de la personalidad (10). Presentan un desarrollo cognitivo y emocional que no va acorde con el envejecimiento fenotípico que les caracteriza (18,22). Como el desarrollo de su inteligencia se mantiene en la media para su edad (8) es muy importante su interacción con niños de la misma edad (10).

También funcionan con normalidad otros sistemas como son el hígado, los riñones, el sistema gastrointestinal y el sistema inmunitario (25). Suele ser imprescindible el funcionamiento correcto de estos sistemas para poder entrar a los estudios clínicos con fármacos. Es necesario que funcionen bien para poder administrar fármacos de una forma segura (10).

En cuanto a la cicatrización de heridas y curación de fracturas óseas se da de la misma forma que en personas sanas. En lo relacionado con las inmunizaciones de niños con progeria las recomendaciones son las mismas que en la población pediátrica sana (25).

Deben administrarse las vacunas apropiadas para su edad, incluyendo las vacunas de la gripe (10).

No existe evidencia de que los pulmones funcionen de manera anormal, pero puede haber problemas restrictivos en los pulmones de algunos niños debido al tamaño pequeño de la cavidad torácica y a la piel tensa sobre el área del tórax (10).

Habitualmente el sistema endocrino funciona normalmente (10). Sin embargo, los cambios propios de la pubertad, como son el crecimiento repentino y el desarrollo de los genitales y del vello, no suelen ocurrir. A pesar de no producirse estos cambios, puede darse la menstruación (11). Además, en ocasiones estos niños son tratados con hormona del crecimiento para aumentar su tamaño, aunque esto no prueba ninguna mejoría de salud en los afectados por la progeria (10).

4.2.2 Deficiencia de crecimiento

El desarrollo fetal y postnatal de los niños afectados es normal, pero al final del primer año de vida empiezan a presentar manifestaciones del envejecimiento acelerado que los caracteriza (22). Entre estas manifestaciones destacan piel tensa, brillante y endurecida sobre las nalgas, la parte superior de las piernas y la parte inferior del abdomen; aspecto azulado de la piel y de las membranas mucosas de la cara; así como una nariz puntiaguda (19,20).

Desde la aparición de estas primeras manifestaciones hasta el segundo año de vida, se empiezan a producir retrasos graves en el crecimiento, que se evidencian en la baja estatura y el peso extremadamente bajo en relación a la altura. La estatura está por debajo del percentil tres para la edad (25).

4.2.3 Odontología

A nivel bucal, se puede decir que estos niños suelen presentar una mandíbula de tamaño pequeño en comparación con el tamaño de la cabeza (14). Así mismo, existe una desproporción entre el tamaño del cráneo y el de la cara, siendo esta muy pequeña (12), lo que al acompañarse de la mandíbula de tamaño pequeño suele generar problemas de apiñamiento dental entre otros (17). Se dan numerosos problemas en la dentición de estos niños debido a los fenotipos orales y craneofaciales que los caracterizan (28).

Es común que se produzca una erupción tardía de los dientes de leche, o una ausencia de estos (25). En ocasiones, los dientes definitivos salen detrás de los primarios formando dos filas de dientes (17), pero también pueden no aparecer nunca (10). Otro problema dental que se suele dar es apiñamiento dental severo (25), que se debe al espacio insuficiente en los arcos para la dentadura permanente (28).

Por otro lado, estos niños presentan falta de elasticidad en los labios y los carrillos, lo que se debe a una alteración en el colágeno del tejido conectivo (28), se da una elevada producción de colágeno y elastina (17). Esto repercute en la capacidad para la apertura bucal, que es limitada (28).

Los niños con progeria presentan dificultades a la hora de realizar las medidas de higiene oral debido a la falta de motricidad y destreza, lo que favorece el acúmulo de biopelícula dental aumentando así el riesgo de padecer caries (28).

Los niños con progeria tienen un riesgo elevado de padecer enfermedades dentales, por eso es tan importante realizar una buena higiene bucal (10). Para mejorar y facilitar la realización de las medidas de higiene oral es recomendable utilizar un cepillo de dientes de tamaño acorde al de la mano, con un mango ergonómico y una cabeza pequeña que se adapte a las dimensiones de la cavidad oral y a la limitada apertura bucal (28).

Sería recomendable acudir a dos controles odontológicos anuales para realizar la aplicación de fluoruros, y el control de biopelícula dental previniendo de este modo la aparición de caries (28). Además, es aconsejable que la primera consulta odontológica tenga lugar antes de que el niño tenga un año de edad, e incluso sería conveniente que se diera ante la aparición de los primeros dientes en la boca (10).

En ocasiones la extracción de los dientes de leche puede ser necesaria para evitar el apiñamiento y desarrollo de dos filas de dientes. Una vez son extraídos los de leche, los secundarios a menudo se mueven hasta alcanzar la posición adecuada (25).

La cavidad bucal es una parte importante del aparato fonador, del cual cabe destacar la presencia de vías respiratorias estrechas y estructuras laríngeas rígidas, que son las causantes de la característica voz aguda que tienen las personas afectadas por la progeria (25).

En lo relacionado con la alimentación, se recomienda seguir una dieta basada en pequeñas comidas frecuentes. Es importante mantener una hidratación oral adecuada para disminuir el riesgo de accidente cardiovascular. En cuanto a los suplementos alimenticios, las cantidades estándar de suplementos vitamínicos de venta libre son adecuados, pero se fomenta mantener en rango los niveles de calcio a partir de las fuentes dietéticas (25).

4.2.4 Oftalmología



Fotografía 2. Niña con progeria que presenta ojos prominentes característicos de la enfermedad.

La falta de grasa orbitaria y subcutánea (17) da lugar a una apariencia prominente de los ojos (31). Esta falta de grasa subcutánea, junto con la piel tensa de la cara hace que estos niños duerman con los ojos ligeramente abiertos (10).

La incapacidad de cerrar los ojos por completo durante las horas de sueño, se conoce como lagofthalmos nocturno (25) y es la patología ocular más frecuente en los niños con progeria (8). Parte de la superficie ocular queda al descubierto de forma continua, por lo que suelen aparecer problemas y molestias oculares como la sequedad, la irritación, enrojecimiento, así como infecciones oculares (25).

Se pueden prevenir las complicaciones del lagofthalmos con tratamiento durante el día de lubricación con lágrimas artificiales (25), y durante la noche con la aplicación de gel (8). Se recomienda también el uso de cinta de tarsorrafia al acostarse para pacientes con lagofthalmos nocturno significativo (25).

Al quedar parte del ojo expuesta y vulnerable ante la entrada de cuerpos extraños, se pueden producir úlceras corneales. Por ello, existe un alto riesgo de sufrir complicaciones oftálmicas graves, que den lugar a una pérdida de visión (8). Es conveniente que los pacientes con adelgazamiento de córnea usen gafas protectoras de policarbonato para disminuir el riesgo de traumatismo ocular (8).

Otro síntoma ocular que repercute de forma negativa en la calidad de vida de estos niños es la fotofobia. Por otro lado, la agudeza visual de estos niños suele ser relativamente buena, pero es cierto que en estos casos es común la hipermetropía (8), por ello es recomendable que estos niños realicen una evaluación oftálmica anual a partir del momento del diagnóstico (8).

4.2.5 Audición



Fotografía 3. Pabellón auditivo característico de un chico con progeria.

Los niños con progeria presentan rasgos otológicos característicos que incluyen cartílagos de las orejas rígidos y lóbulos pequeños. Además, suelen tener el tejido blando del conducto auditivo externo poco desarrollado por lo que el conducto suele ser acortado (16).

Los canales auditivos de los niños afectados se caracterizan por la falta de distensibilidad del cartílago y la falta de flexibilidad de la piel, lo que dificulta la realización de la evaluación audiológica debido a la gran sensibilidad a la presión del pabellón auricular (10).

Se recomienda realizar una evaluación auditiva anualmente, prestando especial atención a la posible hipoacusia conductiva de baja frecuencia. Es común que se produzca una ligera o moderada pérdida auditiva conductiva, que afecta a la capacidad de escuchar las bajas frecuencias. Esta pérdida auditiva no tiene por qué interferir con las actividades de la vida diaria. En caso necesario se pueden utilizar audífonos (25).

Por otro lado, los niños con progeria deben ser vistos como mínimo anualmente por un profesional sanitario para examinar los oídos porque es habitual que presenten acumulación de cerumen. Se deben seguir las recomendaciones de usar soluciones líquidas (aceite mineral y peróxido de hidrógeno) para intentar ablandar el cerumen antes de que dicho profesional realice la extracción manual (10,16).

4.2.6 Dermatología

La progeria se caracteriza por anomalías distintivas en la piel. En el momento del nacimiento ya se pueden apreciar cambios en la piel similares a la esclerodermia en la zona de las nalgas, muslos y parte inferior del abdomen (20,25). La piel adquiere un aspecto envejecido con zonas raramente delgadas, secas y arrugadas, y otras raramente brillantes y tensas (20).

La piel también puede mostrar alteración en la pigmentación con una progresiva hiperpigmentación moteada (15). Con la edad, también se pueden desarrollar manchas marrones en la piel en zonas que suelen estar expuestas al sol (20).

Entre los 6 y los 12 meses de edad los niños con progeria suelen tener la piel hinchada y gruesa, con edemas. Con el paso del tiempo, la piel se vuelve más esclerodermatosa y rígida. A partir de entonces la piel se vuelve más seca y delgada, y en ocasiones con

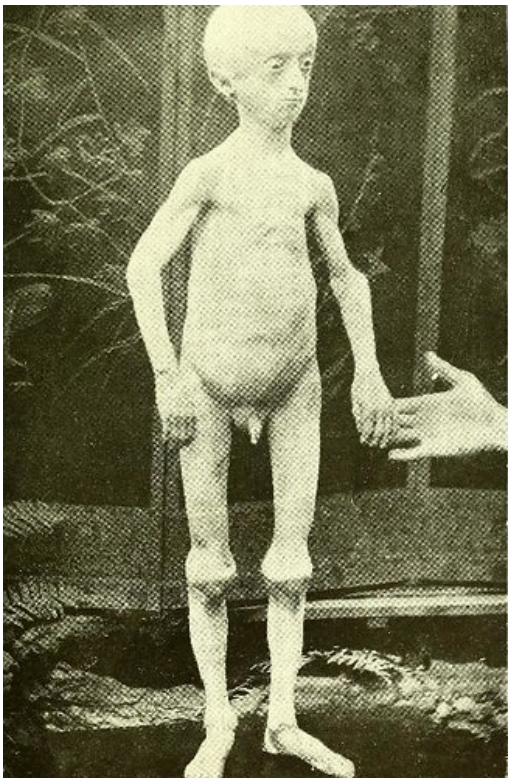
descamación fina. Además, la piel sobre el hueso de las manos o de los pies normalmente se hincha o se enrojece (17).

A medida que pasa el tiempo se produce una pérdida gradual de la grasa subcutánea en la cara y en las extremidades, por lo que las venas en ciertas áreas del cuerpo se vuelven visibles y prominentes, y se hacen moratones con facilidad (15,20).

Se recomienda el uso de crema solar en las zonas de piel que quedan expuestas al sol, incluida la cabeza para realizar actividades al aire libre (25).

En cuanto al cabello, es habitual que estos niños presenten alopecia hacia el segundo año de vida (26). En ocasiones, el cabello del cuero cabelludo puede ser sustituido por pelos finos, suaves, de color rubio o blanco, que pueden mantenerse a lo largo de toda su vida (20). El cuero cabelludo se caracteriza por la presencia de venas prominentes. Además, el pelo de las cejas y las pestañas se va perdiendo también durante la infancia (26).

4.2.7 Sistema esquelético



Fotografía 4. Anatomía característica de un niño con progeria: pecho estrecho, abdomen prominente y huesos de brazos y piernas que parecen ser delgados y frágiles.

Los niños afectados suelen tener unos defectos esqueléticos característicos. Entre ellos destacan el cierre retardado de la fontanela anterior del cráneo, clavículas delgadas y cortas, hombros estrechos y costillas delgadas (20). El pecho se caracteriza por ser estrecho, o en “forma de pera” (25), con el abdomen prominente. Además, los huesos largos de los brazos y las piernas pueden parecer delgados y frágiles, y ser propensos a las fracturas (20).

En la mayoría de niños estos defectos esqueléticos incluyen cambios degenerativos, como es el proceso de la osteolisis (24), que pueden afectar a las clavículas, los huesos de las puntas de los dedos así como a la cavidad de la cadera (acetábulo) (20,25). Esta afectación del acetábulo puede provocar una deformidad en la cadera en la que hay un aumento anormal del ángulo del fémur, lo que puede producir dolor de cadera y dislocación de esta (20).

Además, es típico que los afectados presenten rigidez articular (19,24). Esto se debe a la presencia de tejido fibroso anormal en ciertas articulaciones como las de las manos, los pies, las rodillas, los codos y la columna, lo que da lugar a una prominencia inusual, causante de esta rigidez y que limita la amplitud de movimientos.

Debido principalmente a la rigidez de las articulaciones de la rodilla y la deformidad de la cadera, estos niños tienden a adoptar una postura característica, conocida como “postura de montar a caballo” (20), que se reconoce por tener una base amplia y una forma de caminar arrastrada (25).

Además, los afectados suelen tener osteoporosis, que consiste en la pérdida generalizada de densidad ósea (19,27). Esta condición favorece la aparición de fracturas repetidas por traumatismos leves (20).

Para ayudar a mantener la amplitud del movimiento en las articulaciones se recomienda fisioterapia y terapia ocupacional de rutina. Además, se recomiendan estiramientos y fortalecimiento activo, junto con hidroterapia (25).

Se recomienda también realizar evaluaciones de fisioterapia y terapia ocupacional que incluyen prueba de la caminata de seis minutos y evaluación de las actividades de la vida diaria (25).

4.2.8 Podología

Los niños con progeria suelen presentar numerosos problemas en los pies. Los pies se caracterizan por ser muy estrechos; y hay varios factores que contribuyen a complicar su cuidado (10). Entre ellos destaca la falta de almohadillado de grasa en la superficie plantar, cuya función consiste en amortiguar el golpe que sufren los huesos del pie contra las superficies duras. Esta falta de almohadilla normal hace que andar resulte doloroso porque estos huesos absorben todo el impacto del golpe. Por ello los pies se vuelven sensibles a superficies duras e incluso a los zapatos (10).

Se recomienda el uso de plantillas personalizadas porque estas ayudan a evitar el dolor, las ampollas y los callos. Se utiliza un material bien acolchado, blando pero que al mismo tiempo ayude a estabilizar el pie y suele ser el podólogo el encargado de solicitar estas plantillas (10).

Se recomienda una visita anual al podólogo para evaluar si es necesario el uso de estas plantillas para el calzado con el fin de aliviar las molestias que pueda provocar la falta de almohadillado de grasa (25). Los callos pueden tratarse con parches u otro tipo de acolchado, y el dolor en los pies se puede aliviar masajeando con crema (10).

4.2.9 Sistema cardiovascular y cerebrovascular



Fotografía 5. Sammy Basso a sus 23 años de edad, tras superar una complicada operación de corazón en el 2019.

A partir de los cinco años, los niños afectados con progeria pueden desarrollar un engrosamiento generalizado y prematuro, así como una pérdida de elasticidad de las paredes arteriales; esto se conoce como arteriosclerosis. Esta condición puede ser más evidente en vasos sanguíneos determinados, como las arterias coronarias, que son aquellas que transportan sangre rica en oxígeno al músculo cardíaco; y la arteria aorta, que es la arteria principal del organismo que lleva la sangre oxigenada desde el corazón a todos nuestros órganos (20).

Esta arteriosclerosis severa suele darse sin anomalías en los perfiles de lípidos. Habitualmente, las concentraciones séricas de colesterol, LDL y triglicéridos son normales, y las concentraciones de HDL (“colesterol bueno”) puede estar ligeramente disminuido (10).

La mayoría de las muertes de niños con progeria se deben a enfermedades cardíacas causadas por la arteriosclerosis (19,20). Estas enfermedades se dan con mayor frecuencia entre los 6 y los 20 años. La esperanza de vida promedio que alcanzan estos niños es de 14,5 años (20,25).

La arteriosclerosis progresiva es la causante de: episodios de angina de pecho (dolor en el pecho debido a un suministro deficiente de oxígeno al músculo cardíaco), accidentes cerebrovasculares (obstrucción del flujo sanguíneo en los vasos sanguíneos del cerebro), insuficiencia cardíaca (incapacidad del corazón de bombear sangre de forma eficaz), así como infarto de miocardio (muerte de las células cardíacas debida al bloqueo del flujo sanguíneo de las arterias coronarias) (20).

Los accidentes cerebrovasculares ocurren cuando las arterias estrechadas impiden la llegada de la sangre oxigenada al cerebro, y no tienen por qué provocar la muerte, pero sí que traen como consecuencia problemas médicos y físicos graves que pueden empeorar la calidad de vida.

Los signos y síntomas de un accidente cerebrovascular incluyen debilidad de un brazo o pierna o de un lado del cuerpo, dificultad para hablar, pérdida de visión o confusión. Si estos síntomas están presentes se debe llamar a una ambulancia o llevar a urgencias inmediatamente (10).

Se recomienda que anualmente se realicen: una resonancia magnética de cabeza y cuello para evaluar la presencia de cambios vasculares y accidentes cerebrovasculares silenciosos (25). Además, anual o semestralmente se deberían realizar pruebas de la tensión arterial, colesterol y la función cardíaca, lo que incluye la realización de un electrocardiograma y un ecocardiograma. En niños pequeños la tensión arterial y el ECG suele ser normal, y estos controles anuales permiten detectar los cambios que se vayan produciendo a lo largo del tiempo (10).

Se recomienda la anticoagulación con aspirina en dosis bajas (2-3 mg/kg de peso corporal), bajo prescripción médica para la prevención de complicaciones cardiovasculares y cerebrovasculares. Las dosis de los medicamentos se basan en el peso corporal o la superficie corporal (25).

Se recomienda mantener una buena hidratación por vía oral para facilitar un flujo sanguíneo adecuado al cerebro y corazón. Esto es debido a que la vasculatura periférica endurecida puede ser menos tolerante a la deshidratación (25).

4.2.9.1 Dolor torácico

Es importante saber distinguir síntomas cardíacos urgentes de los no urgentes. El riesgo de un evento cardíaco grave sería menor en un niño más pequeño sin evidencia previa de enfermedad cardiovascular, que en el caso de un niño de mayor edad o de uno con problemas preexistentes de corazón. Si hay un historial cardiovascular de dolor torácico, dolor torácico recurrente con dificultad para respirar, cambio en la conciencia, sudoración, mareos u otras sensaciones de sentirse mal, se debe obtener atención médica urgente.

Con frecuencia se administra aspirina en dosis bajas para ayudar a prevenir los infartos y los accidentes cardiovasculares; será el médico el que decida comenzar a administrar aspirina o agregar algún medicamento antiinflamatorio, debido a su efecto aditivo al de la aspirina en la coagulación de la sangre (10).

4.2.9.2 Dolor de cabeza

Es común que los niños con progeria presenten dolores de cabeza ocasionalmente. Existen algunos disparadores de este dolor que se pueden evitar, como son la falta de sueño, el ayuno, y ciertos alimentos y bebidas: chocolate, queso, nueces, crustáceos, comida china, azúcar, cafeína y alcohol. Si el niño tiene dolor de cabeza es recomendable que descansa en un ambiente silencioso y oscuro, además de beber líquidos y tomar paracetamol (10).

4.2.9.3 Convulsiones

Las convulsiones son perturbaciones breves y temporales dentro del sistema eléctrico del cerebro, y pueden reconocerse fácilmente en algunas ocasiones, en las que se producen movimientos de temblores en el cuerpo y disminución temporal de la conciencia (10).

En estos casos es importante que la persona que la presencia registre detalles como la hora a la que ocurre, cuánto tiempo dura, qué partes del cuerpo se ven afectadas y cuál es la conciencia del niño inmediatamente antes y después de la convulsión (10).

Es importante mantenerse tranquilo y permanecer junto a la persona afectada hasta que se detenga la convulsión. Se debe colocar al niño en el suelo de costado, y es importante no intentar detener sus movimientos. Es normal que durante la convulsión

el niño pierda el control de la función de los esfínteres. Es común que después de convulsionar el niño se encuentre cansado o con dolor de cabeza (10).

En caso de que sea la primera vez que el niño convulsione, la convulsión dure más de 5 minutos, si hay un cambio en el color de la piel o si el niño tiene dificultad para respirar, llame a una ambulancia. En algunos casos las convulsiones son el síntoma visible de los accidentes cerebrovasculares (10).

4.2.10 Cambios puberales

La escala de Tanner valora la maduración sexual en función de los cambios físicos observados en los genitales, las mamas y el vello púbico. Consta de cinco etapas sucesivas que van del niño (Tanner I) al adulto (Tanner V) (11).

En adolescentes sanas la menarquía (primera menstruación) es un evento puberal tardío, que se suele producir a partir de la etapa III de Tanner, tras el desarrollo de los senos y del vello púbico, así como después del aumento de grasa corporal propio de la edad (11).

Hay poco conocimiento sobre el desarrollo puberal en casos de progeria puesto que no suelen vivir más allá de la adolescencia por lo que no se llegan a desarrollar por completo (11).

Se sabe que aproximadamente un 60% de las niñas con progeria llegan a experimentar la menarquía, a una edad similar a la que la experimentan las adolescentes no afectadas, alrededor de los 14,5 años (10,25).

Sin embargo, las niñas con progeria no siguen el desarrollo puberal habitual; pueden llegar a tener un escaso vello púbico y botones mamarios (cambios propios de las fases I y II de Tanner), y a pesar de no darse un desarrollo sexual completo es frecuente que alcancen la menarquía (32).

Los ciclos de las niñas con progeria son variables, ya que algunas presentan un sangrado ligero e irregular, mientras que otras experimentan un sangrado excesivo que puede producir anemia (10). Si el sangrado es abundante y producen síntomas como fatiga o debilidad se debe acudir al médico, ya que en ocasiones se recetan pastillas anticonceptivas en dosis bajas, para disminuir o detener este sangrado menstrual (25).

En casos de hemorragia vaginal disfuncional o manchado, la administración a corto plazo de píldoras anticonceptivas orales en dosis bajas puede ser útil para estabilizar el endometrio (25).

La ovulación y la capacidad de procrear no se han estudiado en casos de progeria, pero no se ha documentado ningún embarazo en ninguna joven afectada (10).

4.3 Factor psicológico y social

4.3.1 Impacto psicosocial de la enfermedad

Las ER tienen un gran impacto psicosocial debido a las características comunes que las definen: la baja prevalencia, la alta tasa de mortalidad, la alta complejidad diagnóstica, la evolución crónica progresiva, todas ellas reducen la calidad de vida de las personas afectadas y convierten a la familia en la fuente de apoyo principal (6). Todas estas características definen cualquier ER, lo que incluye a la progeria, por ello el impacto psicosocial que tengan las ER será aplicable al impacto de la enfermedad de la progeria.

Entre las dificultades a las que se enfrentan las personas con ER destacan: el desconocimiento por parte de la sociedad, la desinformación sobre cuidados, la ausencia de información sobre asociaciones y recursos, la falta de ayudas económicas, así como la escasez de atención sociosanitaria adecuada; a lo que se puede sumar la falta de diagnóstico y de tratamiento en muchos de los casos ^a.

Esta situación genera cambios en los afectados a nivel psicosocial, como son la incertidumbre frente a la enfermedad, la falta de control a nivel personal y social, el rechazo social, el aislamiento, la pérdida de autoestima, la ansiedad y el miedo, entre otros. Todos estos cambios demuestran el gran impacto psicológico y social que tienen las ER; estas no afectan solo a los quienes las padecen sino también a sus familias. Cabe destacar el gran impacto emocional por el que pasa la persona afectada y su familia ^a.

Se puede entender a la familia como a un sistema familiar, formado por unos miembros que se relacionan entre sí. El diagnóstico de una enfermedad rara en un miembro de la familia afecta en estas relaciones, pudiendo dar lugar a un proceso de crisis familiar. Los familiares de una persona afectada se adentran en una situación nueva y compleja que puede repercutir en su estado de salud ^a.

Las exigencias que deben afrontar las familias a nivel físico, psicológico, social y económico, son factores que generan consecuencias en el bienestar personal y familiar; por ello, la atención prestada se debe dar a un nivel biopsicosocial. La resiliencia familiar es el proceso de adaptación familiar a las exigencias de la enfermedad, que permite a la familia superarlas e incluso salir fortalecidos ^a.

En estos casos adquiere gran relevancia el cuidado de las familias, en concreto, la atención a la figura del cuidador principal, que es el miembro de la familia que se encarga principalmente de cuidado del enfermo. Si mejora el autocuidado de la persona cuidadora, mejor se encontrará para proporcionar una mejor atención a la persona a la que atiende ^a.

La familia es el apoyo principal del que dispone la persona afectada por una enfermedad rara y muchas veces es más que suficiente para que estos niños puedan tener una vida plena y feliz. A continuación, algunas de las respuestas de Sam Berns (chico de 17 años con progeria) en una entrevista sobre su filosofía para ser feliz. Ante la pregunta “¿Qué es la cosa más importante que la gente debería saber sobre ti?”, respondió diciendo: “Tengo una vida muy feliz” (33).

Como resumen de la entrevista, destaca la importancia del apoyo incondicional que ha recibido a lo largo de su vida por parte de familiares y amigos: “Tengo mucha suerte de tener una familia maravillosa que me ha apoyado durante toda la vida... No pierdo energía sintiéndome mal por mí, me rodeo de gente con la que quiero estar y sigo avanzando...”. Además, afirma que a pesar de tener más obstáculos que la mayoría de la gente, hay muchas actividades que puede realizar: “Me conformo con lo que al final no puedo hacer porque hay mucho que sí puedo hacer... Me centro en las actividades que puedo hacer, que me apasionan...” (33).

4.3.2 Comunicación con el niño



Fotografía 6. Sammy Basso con su familia.

Ante el diagnóstico de una ER, como es la progeria, es habitual que surjan dudas sobre cuánta información se le debe aportar al niño, cómo se le debe dar, o si le hará sufrir excesivamente. La conducta más correcta según la mayoría de los expertos, padres y profesionales es que el niño crezca sabiendo que ha nacido con algunas características que van a limitar su vida en algunos aspectos. Lo mejor sería que la información se vaya adaptando a la edad, maduración, capacidad de comprensión, y a las preguntas e inquietudes que manifieste. Si el niño es pequeño bastarán unas explicaciones sencillas, pero a medida que crece serán necesarias explicaciones más razonadas, detalladas y complejas ^a.

Es importante que estos mensajes, vayan acompañados de un refuerzo positivo que demuestre que se le acepta tal y como es, y el apoyo incondicional que se le va a proporcionar. Con esto se consigue que el niño encuentre una explicación razonable a lo que le ocurre, que aumente la confianza en sus padres, y como consecuencia de lo anterior, se conozca más y se estime a sí mismo ^a.

Estas son algunas de las pautas sobre cómo hablar de la enfermedad con los niños:

- Buscar un momento en el que el niño se sienta cómodo y seguro.
- Antes de hablar con el niño conviene disponer de la información suficiente y puede ser útil preparar algunas explicaciones sencillas.
- La información que se aporte deberá ir acorde a la edad, la madurez y la capacidad de comprensión del niño.
- Hacerle saber y sentir que se le quiere y respeta y que se le aportará seguridad física y emocional.
- Dirigirse a él de una manera clara, honesta y directa.
- No mentir cuando el niño formule preguntas sobre su propia enfermedad.
- Observar las reacciones del niño durante la conversación.
- Hablar despacio, permitiendo que el niño asimile la información.
- Fraccionar la información en el tiempo si esta es muy compleja o emotiva.
- Indagar sobre la información de la que dispone el niño, porque puede estar distorsionada o ser errónea (34).
- Evitar explicaciones largas y demasiado técnicas. Utilizar muchos ejemplos.
- Aprovechar los momentos en los que esté en condiciones de escuchar y asimilar lo que le explicáis. Facilitar que realice preguntas. Decirles que es normal que tenga miedo y que llore (34).

Los niños que se enfrentan a una enfermedad tienen dificultades para expresar y manejar sus pensamientos y sentimientos, y para garantizar su salud psicológica es importante ofrecerles apoyo. La forma de apoyarles dependerá en gran parte de la edad del niño, ya que esta muchas veces marca el grado de madurez (34).

En niños de 1 a 5 años sería recomendable mostrar un incremento de la atención y de la escucha, aumentando para ello el contacto físico (besos y abrazos), dando explicaciones tranquilizadoras y escuchando sus temores (34).

En niños de 5 a 11 años también es importante aumentar la atención que se ofrece al niño. Al tratarse de niños algo más mayores adquiere especial importancia motivarles

para que expresen cómo se sienten y alentarles para que realicen preguntas; también deberá darse más información siendo esta acorde a su capacidad de comprensión (34).

De los 11 a los 14 años sigue siendo importante facilitar que hablen y expresen sus sentimientos, así como dar una mayor cantidad de información. Se produce el paso a la preadolescencia, por lo que en este momento se deben tener en cuenta aspectos nuevos, como reforzar la actividad física, apoyar la implicación en las actividades con los demás, y permitir temporalmente una disminución en las expectativas familiares con respecto a las tareas en casa y el rendimiento en la escuela (34).

En los adolescentes entre 14 y 18 años, como a cualquier edad es importante dar información clara sobre la situación y facilitar la comunicación para que expresen sus pensamientos, miedos, expectativas, sentimientos, etc. Es recomendable motivarles para que se integren en la comunicación familiar y estimularles para que retomen las actividades habituales con sus amigos (34).

4.3.3 Aceptación del estado de salud

Ante el diagnóstico de una enfermedad rara, como es el caso de la progeria, se puede producir un duelo por parte de los padres frente a la nueva situación. Para aceptar esta nueva enfermedad sería recomendable hacerlo de una forma activa, intentando seguir una serie de tareas descritas por W. Worden.

En primer lugar, se debe reconocer que con esta enfermedad pueden aparecer obstáculos en la vida y habrá actividades que no se podrán realizar u objetivos que no se podrán llegar a cumplir.

La segunda tarea consiste en abrirse al dolor, esto implica identificar y expresar emociones y sentimientos asociados a la nueva noticia. En estos momentos el apoyo familiar pasa a ser fundamental (35).

En tercer lugar, hay que adaptarse a la nueva vida cotidiana haciendo hincapié en la adaptación social que se debe llevar a cabo. Es importante la integración en la sociedad, para ello hay que adaptarse al medio sanitario y al educativo, así como adaptarse a los nuevos recursos de ayuda de los que se dispondrá ^a.

La última fase consiste en una reestructuración vital, esto quiere decir que se debe encontrar un nuevo sentido a la vida. En la búsqueda de este nuevo sentido se suelen establecer nuevos valores y prioridades ^a.

4.3.4 Autoconcepto y autoaceptación



Fotografía 7. Sammy Basso.

La progeria es una enfermedad que se padece desde el momento del nacimiento, que genera cambios físicos en el cuerpo propios del envejecimiento. Estos cambios en la imagen pueden traer consigo una pérdida de estima en uno mismo, más aún cuando hoy en día la juventud especialmente se identifica y se describe al mundo a través de la imagen ^a.

El autoconcepto es el conjunto de las percepciones que tiene el individuo sobre sí mismo (tanto a nivel familiar, académico, social, físico y emocional), las cuales se basan en su percepción de sí mismo y en sus experiencias vividas con los demás (36).

Por un lado, es importante que la persona afectada por progeria se estime, para ello es conveniente que se identifique no solo con su aspecto físico característico de esta enfermedad, sino también con las actividades que realiza. Por ello se debe potenciar la realización de hobbies, actividad física, habilidades artísticas, etc. Es cierto, que llegado

el nivel de madurez adecuado deberíamos identificarnos también con nuestra propia imagen, describirnos a través de ella y potenciarla para sentirnos bien con nosotros mismos. Para fomentar el aumento de la autoestima hay que favorecer el conocimiento de la propia imagen corporal, así como del potencial y los límites del cuerpo ^a.

Como el autoconcepto también depende de las experiencias que se tienen con los demás, será importante prestar atención al entorno familiar y educativo (36), y fomentar un clima y entorno de confianza y vinculación ^a.

A diferencia del autoconcepto, la autoaceptación consiste en reconocer los límites que tenemos debido a la enfermedad, para cambiar aquello que podamos y vivamos de la mejor forma posible con lo que no podamos cambiar (36). Aprender a aceptarse a uno mismo trae numerosos beneficios, desde poder vivir relajados, mostrándonos a los demás y aceptándonos tal y como somos, no tener miedo ni angustia por reconocer nuestros aspectos negativos, poder hacer frente a la crítica y saber que podemos ser aceptados por los demás lo que nos permite disfrutar de su cariño ^a.

4.3.5 Terapia ocupacional

La terapia ocupacional promueve la salud enfocándose en las habilidades para la vida cotidiana, el empleo de dispositivos de asistencia y el desarrollo de habilidades motoras finas. Todo ello permite mantener la independencia y con ello una mejor calidad de vida (10).

La terapia ocupacional abarca áreas tales como los autocuidados, la educación, el trabajo, el juego, el tiempo libre y la participación social (10).

Es recomendable que los niños con progeria reciban evaluaciones anuales, por un terapeuta ocupacional, que deben incluir medidas físicas (amplitud de movimiento, fuerza), y habilidades de coordinación y funcionales entre otras (10).

En lo relacionado con los autocuidados, la terapia ocupacional atiende numerosos problemas que tienen estos niños en su día a día. Los niños con progeria suelen tener contracturas en las extremidades inferiores, lo que genera dificultad para vestir esas partes (ponerse zapatos, calcetines, pantalones, etc.). La terapia ocupacional permite el desarrollo de estrategias para vestirse de forma autónoma tales como cambios posicionales o el uso de equipos adaptados (10).

En cuanto a la higiene, suelen ser independientes, sin embargo, pueden requerir de adaptaciones ambientales por obstáculos relacionados con la altura y la inestabilidad postural. Puede resultar útil colocar adaptadores en el inodoro, y el uso de esponjas de mango largo para ducharse, así como el uso de pinzas de mango largo con papel higiénico enrollado a su alrededor o de toallitas húmedas para facilitar la necesidad de limpiarse (10).

También se puede requerir de estas adaptaciones ambientales para facilitarles la administración de las funciones básicas de la casa, como, por ejemplo, interruptores adaptados de luz o puertas automáticas (10).

En cuanto a la alimentación, suelen ser independientes a la hora de comer, pero pueden tener limitaciones como la disminución de la coordinación motriz o limitaciones en las articulaciones. Estas limitaciones se pueden superar mediante el uso de utensilios adaptados (10).

4.3.6 Actividades recreativas



Fotografía 8. Sammy Basso disfrutando de uno de sus viajes.

Los niños con progeria pueden tener ciertas limitaciones físicas debido a su enfermedad, pero pueden disfrutar de participar en una gran variedad de actividades apropiadas para su condición, como deportes, música y lectura entre otros (10).

Es importante que los niños creen una descripción de sí mismos, potenciada a través de hobbies, gustos, etc. para que se identifiquen con ello y no sólo con su imagen, sobre todo cuando son pequeños. Aceptar tu imagen y buscar potencia en ella, es algo que se debería intentar en las etapas de la adolescencia y la juventud. Deberíamos potenciar la creatividad, permitir a los niños que jueguen con su imagen, y animarlos en sus gustos^a.

Aquí algunos testimonios sobre las aficiones de niños con progeria: "... me centro en las actividades que puedo hacer, y me apasionan como caminar o la música o los libros o los cómics o cualquiera de mis equipos favoritos de Boston... yo fui capaz de cumplir mi sueño de tocar el tambor militar con la banda así como creo poder cumplir todos mis sueños" (33). "Me gusta maquillarme, me gusta jugar a las Barbies, me gusta jugar con mi teléfono, y definitivamente, me gusta ver vídeos" (37). "A mí me gusta tener amigos como yo, para no sentirme sola...A mí me gustan mucho las princesas" (38).

Aquí los testimonios de dos hermanos con progeria: "Lo que realmente me gusta de ir a los karts es la adrenalina. Simplemente la velocidad." Michiel Vandeweert (39) "Me gusta bailar, ver vídeos de YouTube en mi Ipad y navegar por las redes sociales en mi teléfono" Amber Vandeweert (39).

En la entrevista a Karen Ordoñez, niña con progeria, esta responde con ilusión a la pregunta "¿Qué quieres ser de mayor?" diciendo "Quiero ser policía" (38).

4.3.7 Escolarización

Los niños con progeria pueden asistir a la escuela de la misma forma que los niños de su edad, pero sería recomendable realizar algunas modificaciones para que puedan participar de manera cómoda en las clases (10).

Así pues, se recomienda utilizar cojines para los asientos y tener descansos frecuentes, debido a que al estar sentados durante períodos de tiempo prolongados se quejan de dolores al sentarse, lo que puede estar relacionado con sus prominencias óseas (10).

También se debe estar pendiente de la fatiga en las manos o dolor durante las actividades de escribir o colorear, lo que podría deberse a las limitaciones en las articulaciones y la falta de almohadillas grasas (10).

5. DISCUSIÓN

Este trabajo realiza un abordaje biopsicosocial de la enfermedad de la progeria y para ello está estructurado en tres apartados que conforman el ámbito físico, psicológico y social. Al abarcar estos tres ámbitos para atender a la persona, se consigue ofrecer una atención integral que contempla a la persona con progeria como ser biopsicosocial; esto en la actualidad es un aspecto fundamental desde el punto de vista de enfermería.

La progeria es una enfermedad ultrarrara, que afecta tan solo a unos 350-400 niños en el mundo, por lo que es desconocida para la sociedad. A pesar de su escasa prevalencia en la población, es importante su investigación porque tiene un gran impacto en la calidad de vida de estas personas.

Esta enfermedad tiene una gran repercusión en el nivel de salud de la persona, afecta a prácticamente todos los sistemas, siendo la afección del sistema cerebrovascular y cardiovascular la más relevante por ser la causa de la mayoría de las muertes de personas con progeria a una edad media de 14,5 años.

Además, al tratarse de una enfermedad que se desvela a través de unos rasgos físicos tan característicos, muchas veces puede acarrear problemas de autoestima, volviéndose por tanto fundamental la comunicación con la persona afectada, así como la aceptación del estado de salud.

A nivel social, la familia adquiere un valor especial puesto que se convierte en el principal sistema de apoyo para la persona afectada.

Con la revisión bibliográfica realizada sobre la enfermedad de la progeria se consigue dar a conocer dicha enfermedad a la sociedad, así como mejorar la accesibilidad a la información sobre la enfermedad y sus cuidados mediante la elaboración de una guía dirigida a los cuidadores principales de aquellas personas afectadas.

Esta revisión bibliográfica ofrece una descripción de la enfermedad y una valoración integral de las personas afectadas que abarca los ámbitos físico, psicológico y social; además de recomendaciones para facilitar el cuidado y manejo de una persona con progeria. Esto supone una aportación innovadora a la evidencia científica encontrada sobre la progeria, porque la mayoría de los documentos encontrados en bases de datos abordan la enfermedad únicamente desde el ámbito físico.

Encontrar información concreta de los ámbitos psicológico y social, sobre la progeria ha supuesto una dificultad porque esta información es muy escasa. Por ello para realizar el apartado que trataba la progeria desde el ámbito psicosocial, se ha recurrido a información dirigida a las ER en general y se han aplicado estos conocimientos a la enfermedad de la progeria.

El hecho de haber superado esta dificultad otorga al trabajo una gran fortaleza. Se ha conseguido realizar una síntesis de la repercusión física de la enfermedad, y gracias a la colaboración de C. Laborda, psicóloga de FEDER, se ha conseguido aplicar la evidencia científica relacionada con la parte psicosocial de las enfermedades raras a la enfermedad de la progeria; obteniendo así una revisión completa de la enfermedad.

Una debilidad de este trabajo es que inicialmente se ha intentado elaborar una guía basada en las Necesidades de Virginia Henderson para otorgar al cuidado de la persona una perspectiva biopsicosocial, que tan importante es desde el punto de vista de enfermería. Sin embargo, al igual que sucede muchas veces en la práctica clínica, a la hora de elaborar la guía, esta se ha centrado en menor medida en la parte social, la cual abarca principalmente las necesidades de: recrearse y aprender.

6. CONCLUSIONES

- ⊕ A pesar de la baja prevalencia de las enfermedades raras, suponen un gran problema para la salud pública puesto que en su conjunto afectan a una parte considerable de la población.
- ⊕ Las enfermedades raras no afectan únicamente a la persona que la padece, también a su familia debido a su gran impacto psicosocial. Al ser la familia el principal punto de apoyo de las personas afectadas es importante ofrecerles cuidados y atención.
- ⊕ Las personas afectadas por progeria se enfrentan a diversos problemas debidos a la baja prevalencia de la enfermedad, como son la escasez de información sobre la enfermedad, la falta de conocimiento por parte de la sociedad, la falta de tratamiento y el diagnóstico habitualmente tardío que se suele dar.

- ⊕ La progeria es una enfermedad compleja que afecta a muchos sistemas corporales por lo que se vuelve fundamental la atención multidisciplinar; en su cuidado intervienen especialistas como el neurólogo, dermatólogo, dentista, podólogo, cardiólogo, nutricionista, otorrinolaringólogo y genetista médico.
- ⊕ Para mejorar la calidad de vida de las personas con progeria se debe atender sus necesidades físicas, así como favorecer su integración en la sociedad, para ello es imprescindible concienciar a la población sobre las enfermedades raras.

7. PROPUESTA TEÓRICA DE TRABAJO

La propuesta teórica de trabajo consiste en la elaboración de una guía de información de los cuidados básicos de la progeria dirigida a padres que se estén enfrentando al primer momento del diagnóstico de la enfermedad, o a profesionales sanitarios que nunca hayan atendido a una persona afectada por progeria y necesiten unas nociones básicas.

Esta guía recoge y organiza los cuidados básicos que se les debe dar a las personas con progeria, abordando a la persona afectada desde una perspectiva biopsicosocial, es decir, teniendo en cuenta el nivel físico, psicológico y social de la persona.

Actualmente, para enfermería el abordaje biopsicosocial del paciente se ha convertido en un pilar sobre el cual se sustentan los cuidados, por ello esta guía estará basada en las “14 necesidades de Virginia Henderson”. Las necesidades de Virginia Henderson configuran un modelo de cuidados enfermeros que engloban aspectos biológicos, psicológicos y sociales de la persona; incluyen las siguientes: respirar, comer y beber, eliminar desechos y secreciones, moverse y mantener una buena postura, dormir y descansar, vestirse y desvestirse, mantener la temperatura corporal, mantener la higiene personal, evitar peligros, comunicación, creencias y valores, ocuparse para realizarse, actividades recreativas y aprendizaje (40–42).

Esta guía será breve y sencilla, por lo que serviría como primera fuente de información a la que acudir para establecer unas nociones básicas sobre la enfermedad en el primer momento tras el diagnóstico o como recurso para profesionales sanitarios que desconozcan esta patología.

La guía constará de una portada, un índice de contenidos y una breve introducción sobre la enfermedad de la progeria. A continuación, desarrollará cada una de las necesidades de Virginia Henderson dando para cada una de ellas una breve descripción de los rasgos característicos de las personas afectadas relativos a esa necesidad, y añadiendo las recomendaciones para su cuidado.

7.1 Objetivos

- Ofrecer una primera fuente de información sobre los cuidados básicos de la progeria dirigida a los padres en el momento del diagnóstico o a profesionales de salud que necesiten orientación básica sobre la enfermedad.
- Proporcionar un modelo de cuidados que atienda las necesidades de la persona de forma integral, teniendo en cuenta aspectos físicos, psicológicos y sociales.
- Ofrecer recursos a las familias a los que acudir para obtener más información (EURORDIS, Orphanet, FEDER...) y presentar testimonios de personas que hayan estado en su misma situación.

7.2 Justificación

La Fundación de Investigación de la Progeria establecida en EE. UU. ha desarrollado “El manual sobre progeria”, que es una guía extensa para familias y proveedores de atención médica de niños con progeria, que contempla los cuidados de la persona centrándose especialmente en un nivel físico.

Actualmente, la atención de enfermería ha ido evolucionando hasta el punto de ofrecer una atención integral y holística al paciente, que contemple a la persona no sólo a nivel físico, sino también a nivel psicológico y social (1).

Por ello, la nueva guía propuesta estará estructurada según las Necesidades de Virginia Henderson, teniendo en cuenta las recomendaciones del “Manual sobre progeria” ya existente, y completando estas necesidades con las recomendaciones obtenidas gracias al contacto con el personal del Servicio de psicología de FEDER.

Esta nueva guía, más breve que la anterior mencionada, puede convertirse en una buena primera fuente de información a la que puedan acudir las familias en el momento del diagnóstico o posteriormente para solucionar posibles dudas que puedan surgir.

Además, muy pocos profesionales sanitarios llegarán a tratar a lo largo de su vida laboral un caso de progeria. Esta guía podría ser una fuente fiable a la que podrían recurrir como primer contacto para hacerse una idea general de las necesidades y cuidados básicos de estos niños.

Por otro lado, para realizar un abordaje adecuado de las enfermedades raras es necesario darle un enfoque interdisciplinar, que implique la participación de profesionales de distintas disciplinas que realicen un esfuerzo común en la reducción de la mortalidad, la disminución del grado de discapacidad y la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas (1). Al centrarse en la persona y no en la patología, se le presta atención a la pérdida de autonomía del paciente y a sus consecuencias, ya que estas enfermedades se caracterizan por ser altamente complejas, crónicas y progresivamente discapacitantes.

El papel del abordaje psicológico cobra especial importancia, porque tanto el paciente como el sistema familiar que le rodea debe hacer frente a una serie de sucesos complejos de gran impacto emocional (1).

7.3 Material y métodos

El desarrollo de esta guía se basará en la información obtenida de la revisión bibliográfica realizada para hacer este trabajo. Como se ha mencionado anteriormente, la guía que está organizada las 14 necesidades de Virginia Henderson comprende tres aspectos que engloban los cuidados ofrecidos a la persona afectada: la parte física, la psicológica y la social.

La información obtenida para desarrollar la parte centrada en los cuidados físicos está fundamentada principalmente en artículos de revistas, tesis, páginas web relacionadas con enfermedades raras, o páginas web de organizaciones internacionales.

La información obtenida para desarrollar las necesidades psicológicas y sociales de la persona está basada, además de en lo recientemente mencionado, en información obtenida del contacto con el servicio de Psicología de FEDER a través de reuniones informales vía online y correos electrónicos. Para el completo desarrollo de la guía han sido necesarias cuatro reuniones establecidas semanalmente.

7.4 Guía sobre el cuidado de niños con progeria

En las siguientes 9 páginas se muestra un ejemplo de guía de información sobre los cuidados básicos a nivel físico, psicológico y social de las personas con progeria, dirigida a sus cuidadores.

GUÍA SOBRE LOS CUIDADOS BÁSICOS DE NIÑOS CON PROGERIA



Basada en las 14 Necesidades Básicas de Virginia
Henderson

NECESIDADES DE VIRGINIA HENDERSON

- 1) Respiración
- 2) Alimentación/ Hidratación
- 3) Eliminación
- 4) Movilización
- 5) Reposo y sueño
- 6) Vestirse y desvestirse
- 7) Temperatura
- 8) Higiene y estado de la piel
- 9) Seguridad
- 10) Comunicación/ Relación
- 11) Creencias/ Valores
- 12) Autorrealización
- 13) Ocio
- 14) Aprendizaje

PROGERIA

La progeria es una enfermedad ultrarrara que afecta a unos 350-400 niños en el mundo y se caracteriza principalmente por el envejecimiento prematuro de los niños.

¿Cuál es la causa de esta enfermedad?

Se debe a la mutación de un gen que da como resultado la formación de una proteína anómala, la progerina.

¿Qué rasgos físicos característicos tienen las personas que la padecen?

- Φ Déficit de crecimiento (peso y estatura bajos).
- Φ Cabeza grande en comparación con el tamaño del rostro, ojos saltones, nariz puntiaguda, mandíbula pequeña y pérdida del cabello.
- Φ Piel seca y delgada, que puede presentar manchas y arrugas.
- Φ Huesos débiles, limitación de movimiento en las articulaciones.

¿Cuál es el pronóstico?

Las personas afectadas tienen una esperanza media de vida de 14,5 años, y las enfermedades cardiovasculares son la principal causa de muerte.

¿Cuál es el tratamiento?

No existe una cura para la progeria, pero sí medicamentos para aliviar los síntomas. Existe un medicamento (Lonafarnib) que aumenta ligeramente la esperanza de vida.

1) RESPIRACIÓN

El funcionamiento de los pulmones es adecuado. Son muy habituales los problemas cerebrovasculares y cardiovasculares, tales como ataques de angina de pecho, insuficiencia cardíaca e infarto de miocardio. Todos estos problemas se deben a la arteriosclerosis, que es una condición que provoca el engrosamiento y la pérdida de elasticidad de las paredes arteriales.

RECOMENDACIONES

- Φ Mantener una buena hidratación para prevenir accidentes cardiovasculares.
- Φ El médico suele recetar aspirina (anticoagulante) en dosis bajas para prevenir accidentes cardiovasculares y cerebrovasculares.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS (anuales o semestrales)

- Φ Mediciones de la tensión arterial.
- Φ Perfil lipídico.
- Φ Electrocardiograma y ecocardiograma, para evaluar la función cardíaca.
- Φ Resonancia magnética de cabeza y cuello para evaluar la presencia de accidentes cerebrovasculares silenciosos.

• DOLOR DE CABEZA

- Φ Evitar alimentos y bebidas que son disparadores del dolor: chocolate, queso, nueces, crustáceos, comida china, azúcar, cafeína y alcohol.
- Φ Descansar en un ambiente silencioso y oscuro.
- Φ Beber líquidos
- Φ Puede tomar paracetamol.

- **CONVULSIONES**

Durante una convulsión se producen movimientos de temblores en todo el cuerpo y una disminución temporal de la consciencia.

- Φ La persona que la presencia debe registrar datos: la hora a la que ocurre, cuánto tiempo dura, qué partes del cuerpo se ven afectadas y cuál es la consciencia del niño antes y después de la convulsión.
- Φ Es importante que se mantenga tranquilo y permanezca junto al afectado.
- Φ Debe colocar al niño en el suelo de costado.
- Φ No intente controlar sus movimientos.
- Φ Es normal que se pierda el control de los esfínteres durante la convulsión.
- Φ Avise a una ambulancia si: es la primera vez que el niño convulsiona, la convulsión dura más de 5 minutos, si hay un cambio de color en la piel o si el niño tiene dificultad para respirar.

2) ALIMENTACIÓN/HIDRATACIÓN

El tamaño pequeño de la mandíbula genera numerosos problemas dentales, como apiñamiento dental y dobles filas de dientes. Además, la erupción de los dientes tanto primarios como definitivos suele ser tardía y en ocasiones nunca aparecen. Por otro lado, estos niños suelen presentar una capacidad de apertura bucal limitada que dificulta la realización de una buena higiene bucal, y esto a su vez hace que sea frecuente la aparición de caries.

RECOMENDACIONES HIGIENE DENTAL

- Φ Uso de cepillo de dientes de tamaño acorde al de la mano, con mango ergonómico, y cabeza pequeña adaptada al tamaño reducido de la mandíbula.

- Φ Acudir a 2 controles odontológicos anuales antes de cumplir el primer año de edad, o incluso antes de que aparezca el primer diente.
- Φ En ocasiones se recomienda la extracción de algún diente de leche para evitar el apiñamiento dental.

RECOMENDACIONES ALIMENTACIÓN

- Φ Se recomienda una dieta con pequeñas comidas frecuentes.
- Φ Mantener una hidratación oral adecuada para minimizar el riesgo de accidente cardiovascular. Esto es importante durante viajes largos y en climas cálidos.
- Φ Las cantidades estándar de suplementos vitamínicos de venta libre son apropiadas.
- Φ No se recomienda la suplementación con calcio, se fomenta el mantenimiento de niveles normales a partir de fuentes dietéticas.

3) ELIMINACIÓN

El sistema digestivo y urinario del niño funcionan con normalidad.

4) MOVILIZACIÓN

Los niños con progeria suelen tener clavículas delgadas y cortas, hombros estrechos y costillas delgadas; el pecho también suele ser estrecho. Los huesos largos pueden parecer delgados y frágiles. Además, es típico que los afectados presenten rigidez articular, lo que limita la amplitud de movimientos de las articulaciones.

Estos niños tienden a tener una postura característica, conocida como “postura de montar a caballo”, que se reconoce por una base amplia y una forma de caminar arrastrada.

RECOMENDACIONES

- Φ Se recomienda fisioterapia y terapia ocupacional de rutina, para ayudar a mantener la amplitud del movimiento en las articulaciones.
- Φ Además, se recomiendan estiramientos y fortalecimiento activo, junto con hidroterapia.
- Φ Es recomendable realizar actividad física, siempre que sea adaptada a sus limitaciones.

5) DORMIR Y DESCANSAR

La necesidad de descanso y sueño en los niños con progeria suele estar cubierta.

6) VESTIRSE Y DESVESTIRSE

A la hora de vestirse y desvestirse, los niños con progeria suelen ser bastante autónomos; se procura que estos niños alcancen la máxima independencia. Pueden tener dificultades debido a las frecuentes contracturas en las articulaciones de las extremidades inferiores, que generan dificultad para vestir esas partes del cuerpo (ponerse zapatos, calcetines, pantalones, etc.)

RECOMENDACIONES

- Φ Se recomienda el uso de extensores ya que les permite ser independientes al ponerse la ropa en las extremidades inferiores.
- Φ Se recomienda el uso de un calzador de calcetines, así como un calzador de mango largo para ponerse los zapatos. (10)

7) TERMORREGULACIÓN

La necesidad de mantener la temperatura corporal dentro de los límites normales está cubierta.

8) MANTENER HIGIENE CORPORAL E INTEGRIDAD DE LA PIEL

En cuanto a la higiene, suelen ser independientes, y tienen una higiene apropiada a su edad, pero pueden requerir ciertas adaptaciones para facilitar la higiene.

RECOMENDACIONES

- Φ Adaptaciones ambientales por obstáculos relacionados con la altura, como colocar taburetes para llegar al inodoro o al lavabo.
- Φ Colocar adaptadores en el inodoro.
- Φ Pueden usar esponjas de mango largo para facilitar el lavado de las extremidades inferiores.
- Φ Para facilitar la necesidad de limpiarse, se recomiendan las pinzas de mango largo con papel higiénico enrollado a su alrededor o toallitas húmedas.

- **PODOLOGÍA**

Los niños con progeria presentan numerosos problemas en los pies, entre ellos destaca la falta de almohadillado de grasa en la superficie plantar, cuya función consiste en amortiguar el golpe que sufren los huesos del pie contra las superficies duras. Esto provoca dolor al andar y aumenta la sensibilidad de los pies a superficies duras e incluso a los zapatos.

RECOMENDACIONES

- Φ Se recomienda el uso de plantillas personalizadas porque estas ayudan a evitar el dolor, las ampollas y los callos.
- Φ Se recomienda una visita anual al podólogo para evaluar si es necesario el uso de estas plantillas para el calzado.
- Φ Los callos pueden tratarse con parches u otro tipo de acolchado.
- Φ El dolor en los pies se puede aliviar masajeando con crema.

- **DERMATOLOGÍA**

La progeria se caracteriza por anomalías distintivas en la piel, como piel fina y tensa, así como una progresiva hiperpigmentación moteada o manchas marrones en las zonas de piel que suelen estar expuestas al sol.

A medida que pasa el tiempo se produce una pérdida gradual de la grasa subcutánea en la cara y en las extremidades, por lo que las venas en ciertas áreas del cuerpo se vuelven visibles y prominentes, y se hacen moratones con facilidad.

RECOMENDACIONES

- Φ Se recomienda el uso de crema solar en las zonas de piel que quedan expuestas al sol, incluida la cabeza para realizar actividades al aire libre.

9) SEGURIDAD

- **AUDIOLOGÍA**

Las orejas de niños con progeria suelen tener cartílagos rígidos y lóbulos pequeños. Es común que presenten una ligera pérdida auditiva conductiva de baja frecuencia, esta no tiene por qué afectar a la vida diaria. Es habitual que se forme tapón de cerumen que puede requerir de extracción manual.

RECOMENDACIONES

- Φ Realizar una evaluación otológica anualmente, para valorar la posible pérdida auditiva.
- Φ En caso de que se forme un tapón de cerumen, reblandecerlo mediante el uso de aceite mineral o peróxido de hidrógeno antes de que el profesional sanitario realice la extracción manual.

- **OFTALMOLOGÍA**

La falta de grasa subcutánea acompañada muchas veces de la piel tensa hace que los niños duerman con los ojos ligeramente abiertos. Este fenómeno se conoce como lagofthalmos nocturno, es la afección ocular más frecuente y trae consigo numerosos problemas oculares como sequedad ocular, irritación, infecciones, úlceras corneales, lagrimeo y enrojecimiento de los ojos. Además, los niños con progeria suelen presentar fotofobia y es común también la hipermetropía.

RECOMENDACIONES

- Φ Acudir a una revisión oftálmica anual a partir del momento del diagnóstico.
- Φ Tratamiento durante el día con lágrimas artificiales y durante la noche con la aplicación de gel lubricante. Si el lagofthalmos nocturno es significativo se puede usar cinta de tarsorrafia para cerrar los ojos durante las horas de sueño.
- Φ Empleo de gafas de protección en afectados con adelgazamiento de córnea para evitar traumatismos oculares.
- Φ Gafas correctoras de hipermetropía si se precisan.

10) COMUNICACIÓN

Ante el diagnóstico de progeria, es habitual que surjan dudas sobre cuánta información se le debe aportar al niño y cómo se le debe dar. Lo mejor sería que la información se vaya adaptando a la edad, maduración, capacidad de comprensión, y a las preguntas e inquietudes que manifieste.

RECOMENDACIONES

- Φ Buscar un momento en el que el niño se sienta cómodo y seguro.
- Φ Antes de hablar con el niño conviene disponer de la información suficiente y puede ser útil preparar algunas explicaciones sencillas.
- Φ La información que se aporte deberá ir acorde a la edad, la madurez y la capacidad de comprensión del niño.
- Φ Hacerle saber y sentir que se le quiere y respeta y que se le aportará seguridad física y emocional.
- Φ Dirigirse a él de una manera clara, honesta y directa.
- Φ No mentir cuando el niño formule preguntas sobre su propia enfermedad.

- Φ Observar las reacciones del niño durante la conversación.
- Φ Hablar despacio, permitiendo que el niño asimile la información.
- Φ Fraccionar la información en el tiempo si esta es muy compleja o emotiva.
- Φ Indagar sobre la información de la que dispone el niño, porque puede estar distorsionada o ser errónea
- Φ Evitar explicaciones largas y demasiado técnicas. Utilizar muchos ejemplos. No engañar.
- Φ Aprovechar los momentos en los que esté en condiciones de escuchar y asimilar lo que se le explica. Facilitar que realice preguntas. Decirles que es normal que tenga miedo y que llore.

La forma de ofrecer apoyo variará en función de la edad que tenga, pero siempre será importante facilitar la comunicación, permitiéndole que hable y exprese sus sentimientos y miedos, y dándole la información que necesite. Además, hay aspectos concretos que se deben tener en cuenta en función de la edad.

- **NIÑOS DE 1 A 5 AÑOS**

Sería recomendable mostrar un incremento de la atención y de la escucha, aumentando para ello el contacto físico (besos y abrazos).

- **NIÑOS DE 5 A 11 AÑOS**

Es importante aumentar la atención que se ofrece al niño. Al tratarse de niños algo más mayores adquiere especial importancia motivarles para que expresen cómo se sienten y alentarles para que realicen preguntas.

- **NIÑOS DE 11 A 14 AÑOS**

En este momento se deben tener en cuenta aspectos nuevos, como reforzar la actividad física, apoyar la implicación en las actividades con los demás, y

permitir temporalmente una disminución en las expectativas familiares con respecto a las tareas en casa y el rendimiento en la escuela.

- **ADOLESCENTES ENTRE 14 Y 18 AÑOS**

Es recomendable motivarles para que se integren en la comunicación familiar y estimularles para que retomen las actividades habituales con sus amigos.

11) CREENCIAS Y VALORES

- **ACEPTACIÓN DEL ESTADO DE SALUD**

Para aceptar esta nueva enfermedad sería recomendable hacerlo de una forma activa, intentando seguir una serie de tareas.

1. Reconocer los nuevos obstáculos: reconocer que habrá actividades que no se podrán realizar u objetivos que no se podrán llegar a cumplir.
2. Abrirse al dolor: identificar y expresar emociones y sentimientos asociados a la nueva noticia. En estos momentos el apoyo familiar pasa a ser fundamental.
3. Adaptación social: es importante la integración en la sociedad, para ello hay que adaptarse al medio sanitario y al educativo, así como adaptarse a los nuevos recursos de ayuda de los que se dispondrá.
4. Reestructuración vital: se debe encontrar un nuevo sentido a la vida. En la búsqueda de este nuevo sentido se suelen establecer nuevos valores y prioridades que marcarán una nueva dirección a seguir en la vida.

- **AUTOESTIMA**

Se trata de una enfermedad que se padece desde el momento del nacimiento, que genera cambios físicos en el cuerpo propios del envejecimiento; estos cambios en la imagen pueden traer consigo una pérdida de estima en uno mismo.

RECOMENDACIONES

- Φ Es conveniente que se identifique no solo con su aspecto físico, sino también con las actividades que realiza.
- Φ Potenciar la realización de hobbies, actividad física, habilidades artísticas, etc.
- Φ Llegado el nivel de madurez adecuado se debería identificar también con su propia imagen, describirse a través de ella y potenciarla para sentirse bien consigo mismo.
- Φ Prestar atención al entorno familiar y educativo, y fomentar un clima y entorno de confianza y vinculación.

- **TESTIMONIOS**

A continuación, se muestran testimonios de personas afectadas por progeria, en los que se ponen de manifiesto los valores y prioridades de las personas afectadas por esta enfermedad.

“Tengo un grupo grande de amigos. Ellos miran más allá de la enfermedad. No me ven como un enfermo de progeria. Ellos me ven como soy y mi personalidad.” Michiel Vandeweert, niño con progeria.

“Cuando pasamos momentos duros, en esos momentos la familia realmente nos apoya.” Michiel Vandeweert, niño con progeria.

“Creo que ambos tienen mucho apoyo por parte del otro.” “Es bueno saber que mis hijos tienen un grupo de amigos porque estoy seguro de que les van a defender, les van a apoyar. Eso me deja tranquilo.” Padre de dos hermanos con progeria.

12) OCUPARSE PARA REALIZARSE

La terapia ocupacional tiene como objetivo mantener la independencia y mejorar la calidad de vida, para ello se centra en las habilidades para la vida cotidiana, el empleo de dispositivos de asistencia y el desarrollo de habilidades motoras. La terapia ocupacional abarca áreas tales como los autocuidados, la educación, el trabajo, el juego, el tiempo libre y la participación social.

RECOMENDACIONES

- Φ Recibir evaluaciones anuales, por un terapeuta ocupacional, que deben incluir medidas físicas (amplitud de movimiento, fuerza), y habilidades de coordinación y funcionales entre otras.

13) ACTIVIDADES RECREATIVAS

A pesar de las limitaciones físicas que trae consigo la enfermedad de la progeria, es posible que estos niños realicen una gran variedad de actividades y disfruten de ellas. A continuación, algunos testimonios sobre los hobbies y gustos de niños con progeria.

“... me centro en las actividades que puedo hacer, y me apasionan como caminar o la música o los libros o los cómics o cualquiera de mis equipos favoritos de Boston... yo fui capaz de cumplir mi sueño de tocar el tambor militar con la banda, así como creo poder cumplir todos mis sueños” Sam Berns, niño con progeria.

“Me gusta maquillarme, me gusta jugar a las Barbies, me gusta jugar con mi teléfono, y definitivamente, me gusta ver vídeos.” Adalia Rose, niña con progeria.

“Lo que me gustaría decir a otra gente es que intenten disfrutar de la vida lo máximo que puedan porque incluso para ellos la vida es demasiado corta y hay que aprovecharla.” Michiel Vandeweert, chico con progeria.

14) APRENDER

Los niños con progeria tienen un desarrollo intelectual adecuado para su edad, por lo que pueden asistir a la escuela sin problemas, pero sería recomendable realizar algunas modificaciones para que puedan participar de manera cómoda en las clases.

RECOMENDACIONES

- Φ Se recomienda utilizar cojines para los asientos y tener descansos frecuentes, debido a que al estar sentados durante períodos de tiempo prolongados se quejan de dolores al sentarse.
- Φ Se debe estar pendiente de la fatiga en las manos o dolor durante las actividades de escribir o colorear.

POSIBLES RECURSOS A LOS QUE ACUDIR PARA INFORMARSE U OBTENER AYUDA

- Φ Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS)
<https://www.eurordis.org>
- Φ Organización Nacional de Estados Unidos (NORD)
<https://rarediseases.org>
- Φ Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
<https://www.enfermedades-raras.org>
 - Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO)
<https://enfermedades-raras.org/index.php/servicio-de-informacion-y-orientacion>
 - Servicio de Atención Psicológica
<https://enfermedades-raras.org/index.php/servicio-de-atencion-psicologica>
- Φ Centro de Información sobre Enfermedades genéticas y raras (GARD)
<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/pages/64/sobre-gard>
- Φ Portal de información sobre enfermedades raras (Orphanet)
<https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease.php?lng=ES>
- Φ El portal de personas con discapacidad (DISCAPNET)
<https://www.discapnet.es>
- Φ La fundación para la Investigación de la Progeria (PRF)
<https://www.progeriaresearch.org>
- Φ El manual sobre progeria de la Fundación para la Investigación de la progeria
<https://www.progeriaresearch.org/wp-content/uploads/2019/07/Progeria-Handbook-Spanish.pdf>

8. AGRADECIMIENTOS

Quiero agradecer en primer lugar a la directora de este trabajo fin de grado, Esther Vicente Cemboráin, por toda su ayuda y disponibilidad para la realización de este documento.

También me gustaría agradecer a Carmen Laborda López, psicóloga del Servicio de Atención Psicológica de FEDER, por su abierta disponibilidad a la hora de elaborar y revisar el trabajo realizado, por guiarme en la búsqueda de información y animarme durante todo este recorrido.

Un especial agradecimiento a aquellos que me han dado permiso para usar sus fotografías, en especial a Sammy Basso, joven afectado por progeria, por haberme brindado su ayuda cuando me han surgido obstáculos que me dificultaban incluir imágenes en el trabajo.

Para terminar, me gustaría dar las gracias a mi familia por haberme dado la oportunidad de estudiar la carrera de enfermería, y también a mis amigos por todo su apoyo durante la elaboración de este trabajo.

Realizar el trabajo de fin de grado sobre una enfermedad tan grave y compleja como es la progeria me ha enseñado a valorar más los pequeños detalles del día a día, y a centrarme en lo que realmente me importa y me hace feliz.

9. BIBLIOGRAFÍA

1. García Torres R. Las enfermedades raras en el sistema familiar [Internet]. Universidad Pontificia de Comillas; 2018. Disponible en: <https://repositorio.comillas.edu/xmlui/bitstream/handle/11531/36224/TD00356.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
2. FEDER. Información sobre Enfermedades Raras [Internet]. [citado el 10 de noviembre de 2020]. Disponible en: [53](https://enfermedades-</div><div data-bbox=)

raras.org/index.php/enfermedades-raras

3. Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gac Sanit.* 2020;34(6):536–8.
4. Gaité Pindado L, García Fuentes M, González Lamuño D, Álvarez JL. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *An Sist Sanit Navar.* 2008;31(2):165–76.
5. Carrión J. Momento actual de investigación en enfermedades raras. *Auton Pers* [Internet]. 2018;22:24–43. Disponible en: https://autonomiapersonal.imserso.es/rap_01/auxiliares/revista/2018/n22/visor22/index.htm
6. Posada De la Paz M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *An Sist Sanit Navar* [Internet]. 2008;31(2):9–20. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18953369>
7. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2020;28(2):165–73. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
8. Mantagos IS, Kleinman ME, Kieran MW, Gordon LB. Ophthalmologic Features of Progeria. *Am J Ophthalmol* [Internet]. 2017;182:126–32. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002939417303173?via%3Dihub>
9. Organización Mundial de la Salud. Unidos para combatir las enfermedades raras. *Boletín la OMS* [Internet]. 2012 [citado el 30 de enero de 2021];90(6):401–76. Disponible en: <https://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>
10. Progeria Research Foundation. El manual sobre progeria, una guía para familias y proveedores de atención médica de niños con Progeria [Internet]. 2ª edición. Gordon LB, editor. 2019. 144 p. Disponible en: <https://www.progeriaresearch.org/wp-content/uploads/2019/07/Progeria-Handbook-Spanish.pdf>

11. Greer MM, Kleinman ME, Gordon LB, Massaro J, D'Agostino RB, Baltrusaitis K, et al. Pubertal Progression in Female Adolescents with Progeria. *J Pediatr Adolesc Gynecol* [Internet]. 2018;31(3):238–41. Disponible en: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S108331881730520X?token=FF6910A21706FC5072F1947567E82078DC64970BBA18E5501D6EE308EAFB115BB513D46367483CBA037F88F57975874E&originRegion=eu-west-1&originCreation=20210409184119>
12. Buyse B, Cassiman D, Testelmans D. Obstructive sleep apnea in Hutchinson-Gilford progeria. *Sleep Med* [Internet]. 2020;66:21–3. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1389945719302679?via%3Dihub>
13. Collins FS. Progeria [Internet]. [citado el 6 de febrero de 2021]. Disponible en: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Progeria>
14. Sharma V, Shukla R. Progeria: A Rare Genetic Syndrome. *Indian J Clin Biochem* [Internet]. 2020;35(1):3–7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32071491/>
15. Varshney I, Adil M, Amin SS, Mohtashim M, Priya A, Alam M. Hutchinson-Gilford progeria syndrome: A rare premature ageing syndrome. *Dermatology Rev* [Internet]. 2020;107(2):179–83. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/343046310_Hutchinson-Gilford_progeria_syndrome_a_rare_premature_ageing_syndrome
16. Guardiani E, Zalewski C, Brewer C, Merideth M, Introne W, Smith ACM, et al. Otologic and audiological manifestations of Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Laryngoscope* [Internet]. 2011 [citado el 7 de noviembre de 2020];121(10):2250–5. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3688450/>
17. Ahmed MS, Ikram S, Bibi N, Mir A. Hutchinson–Gilford Progeria Syndrome: A Premature Aging Disease. *Mol Neurobiol* [Internet]. 2018;55(5):4417–27. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12035-017-0610-7>
18. González Morán MG. Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford. Causas, investigación y tratamientos farmacológicos. *Educ Quim* [Internet].

- 2014;25(4):432–9. Disponible en:
<https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0187893X14700631?token=304E8BF4BBD8B7525DF96F7659CDBEACD08CED558D01BEFBBA4D050983139081522E2DD403E029FE16447E8321314382&originRegion=eu-west-1&originCreation=20210409184156>
19. Genetic and Rare Diseases Information Center. Progeria [Internet]. [citado el 8 de noviembre de 2020]. Disponible en:
<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7467/progeria>
 20. National Organization for Rare Disorders. Síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford [Internet]. [citado el 6 de febrero de 2021]. Disponible en:
<https://rarediseases.org/rare-diseases/hutchinson-gilford-progeria/>
 21. Choi H, Kim TH, Jeong JK, Strandgren C, Eriksson M, Cho ES. Expression of the Hutchinson-Gilford Progeria Mutation Leads to Aberrant Dentin Formation. *Sci Rep* [Internet]. 2018 [citado el 9 de noviembre de 2020];8(1):12. Disponible en:
<https://www.nature.com/articles/s41598-018-33764-6>
 22. Crespo Santiago D, Alonso García L, González Quintanilla V, Verduga Véleza R, Fernández Viadero C. Nuclear envelope, laminopathies and accelerated ageing. *Rev Esp Geriatr Gerontol* [Internet]. 2007;42(4):233–9. Disponible en:
[http://dx.doi.org/10.1016/S0211-139X\(07\)73556-4](http://dx.doi.org/10.1016/S0211-139X(07)73556-4)
 23. Ballesta F, Baldellou Vázquez A. Principios de genética humana. *Pediatr catalana* [Internet]. 1970;31(2):129–45. Disponible en:
http://webs.academia.cat/revistes_elect/view_document.php?tpd=2&i=3416
 24. Orphanet. Síndrome de Hutchinson Gilford [Internet]. 2005. Disponible en:
https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=740
 25. Gordon LB, Brown WT, Collins FS. Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome. *GeneReviews* [Internet]. 2019;1–20. Disponible en:
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1121/pdf/Bookshelf_NBK1121.pdf
 26. Saxena S, Kumar S. Pharmacotherapy to gene editing: potential therapeutic approaches for Hutchinson–Gilford progeria syndrome. *GeroScience* [Internet].

- 2020;42(2):467–94. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7205988/>
27. Schnabel F, Kornak U, Wollnik B. Premature aging disorders: A clinical and genetic compendium [Internet]. Vol. 99, Clinical Genetics. Blackwell Publishing Ltd; 2020 [citado el 6 de enero de 2021]. p. 3–28. Disponible en:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/cge.13837>
28. Alvarez-León A, López-Labady J. Protocolo de atención odontológica a pacientes con síndrome de envejecimiento prematuro. Acta Odontológica Venez [Internet]. 2020;58(1):1–10. Disponible en:
<https://www.actaodontologica.com/ediciones/2020/1/art-6/>
29. del Campo L, Hamczyk MR, Andrés V, Martínez-González J, Rodríguez C. Mechanisms of vascular aging: What can we learn from Hutchinson-Gilford progeria syndrome? Clínica e Investig en Arterioscler (English Ed [Internet]. 2018;30(3):120–32. Disponible en:
<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S021491681830007X?via%3Dihub>
30. Basso S. EURORDIS Black Pearl Awards 2021 | Sammy Basso [Internet]. 2021. Disponible en: https://www.youtube.com/watch?v=DJi_87W_Hlo
31. Pachajoa H, Claros-Hulbert A, García-Quintero X, Perafan L, Ramirez A, Zea-Vera A. Hutchinson–Gilford Progeria Syndrome: Clinical and Molecular Characterization. Appl Clin Genet [Internet]. 2020 [citado el 8 de noviembre de 2020];Volume 13:159–64. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7481268/>
32. Raab CP. Progeria - Manual MSD versión para profesionales [Internet]. 2019 [citado el 8 de noviembre de 2020]. Disponible en:
<https://www.msdmanuals.com/es/professional/pediatría/trastornos-diversos-en-lactantes-y-niños/progeria>
33. Berns S. Mi filosofía para una vida feliz [Internet]. 2013. Disponible en:
https://www.ted.com/talks/sam_bern_s_my_philosophy_for_a_happy_life?language=es

34. Ruiz B, Delgado C, Cruz J, Vasermanas D, Gutiérrez AI, Mayoral E, et al. Guía de Apoyo Psicológico para Enfermedades Raras. Fed Española Enfermedades Raras [Internet]. 2009;76. Disponible en: <http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Psicologia/Guía de apoyo psicológico para EERR.FEDER.pdf>
35. Neimeyer RA. Aprender de la pérdida. Una guía para afrontar el duelo [Internet]. [citado el 11 de abril de 2021]. Disponible en: <https://cigaraotuso.net/wp-content/uploads/2019/11/NeimeyerAprender-de-la-Perdidael-duelo.pdf>
36. Fernando García J, Gracia Marisol Lila EY. Autoconcepto y ajuste psicosocial en la adolescencia. *Psicothema* [Internet]. 2011 [citado el 11 de abril de 2021];23(1):7–12. Disponible en: <http://www.psicothema.com/PDF/3842.pdf>
37. Rose A. Adalia Rose: la niña que envejece demasiado rápido [Internet]. 2018. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=wNgb9bpUoJY>
38. Ordoñez K. Viejas amigas: el emotivo encuentro de las únicas niñas con progeria en el país [Internet]. 2018. Disponible en: <https://youtu.be/zjvgNoDSFyc>
39. Vandeweert M, Vandeweert A. The brother and sister that age too fast (Born different) [Internet]. 2019. Disponible en: https://youtu.be/Xz_68bAqGQc
40. Vallejo Bellido JC, Lendínez Cobo JF. Modelo de cuidados de Virginia Henderson. In: *Proceso Enfermero desde el modelo de cuidados de Virginia Henderson y los Lenguajes NNN* [Internet]. 2010 [citado el 23 de abril de 2021]. p. 17–33. Disponible en: <http://www.index-f.com/lascasas/documentos/lc0714.pdf>
41. Siles González J, Núñez del Castillo M. Evolución de los cuidados enfermeros. Análisis iconográfico desde la perspectiva de virginia Henderson. *Cult los Cuid Rev enfermería y humanidades* [Internet]. 2004;(15):17–25. Disponible en: https://rua.ua.es/dspace/bitstream/10045/1029/1/culturacuidados_15_04.pdf
42. Correa Argueta E, Verde Flota EE, Rivas Espinoza JG. Valoración de enfermería basada en la filosofía de Virginia Henderson [Internet]. Universidad Autónoma Metropolitana. 2016. 148 p. Disponible en: http://www.casadelibrosabiertos.uam.mx/contenido/contenido/Libroelectronic/valoracion_de_enfermeria.pdf

10. ANEXOS

1. Fotografía 1. La acumulación de la progerina en el núcleo celular da lugar a la enfermedad de la progeria.

Imagen disponible en: <https://search.creativecommons.org/photos/ca714146-7b17-4e79-b64b-1abdcc7a4550> [Consultado el 17 de mayo de 2021]

Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome de See Source con la licencia de CC BY 2.5

2. Fotografía 2. Niña con progeria que presenta ojos prominentes característicos de la enfermedad.

Imagen disponible en: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Ontlamatse_Phalatse.jpg?uselang=es [Consultado el 17 de mayo de 2021]

A South African living with progeria, Ontlamatse Phalatse. de Markinson Huayra Shane con la licencia de CC BY-SA 4.0

3. Fotografía 3. Pabellón auditivo característico de un chico con progeria.

Imagen disponible en: <https://www.elmundo.es/cronica/2019/02/26/5c701a35fc6c8340218b46e1.html> [Consultado el 6 de mayo de 2021]

4. Fotografía 4. Anatomía característica de un niño con progeria: pecho estrecho, abdomen prominente y huesos de brazos y piernas que parecen ser delgados y frágiles.

Imagen disponible en: <https://search.creativecommons.org/photos/264e21f0-0a93-4bc4-b31b-a25939e7b577> [Consultado el 17 de mayo de 2021]

“Progeria and ateleiosis” de Medical Heritage Library, Inc. con la licencia de CC BY-NC-SA 2.0

5. Fotografía 5. Sammy Basso a sus 23 años de edad, tras superar una complicada operación de corazón en el 2019.

Imagen disponible en: <https://elcomercio.pe/tecnologia/ciencias/joven-cientifico-lucha-detener-propio-envejecimiento-acelerado-colombia-argentina-mexico-noticia-609566-noticia/> [Consultado el 18 de mayo de 2021]

6. Fotografía 6. Sammy Basso con su familia.

Imagen disponible en: <http://www.upsocl.com/inspiracion/joven-italiano-con-progeria-se-convierte-en-biologo-molecular-busca-frenar-su-propia-enfermedad/> [Consultado el 18 de mayo de 2021]

7. Fotografía 7. Sammy Basso.

Imagen disponible en: https://www.ecodibergamo.it/stories/Cronaca/sammy-basso-operato-al-cuoreun-intervento-unico-al-mondo_1301647_11/ [Consultado el 18 de mayo de 2021]

8. Fotografía 8. Sammy Basso disfrutando de uno de sus viajes.

Imagen disponible en: <http://www.santalessandro.org/2016/04/15/sammy-basso-allimiberg-testimone-di-coraggio-sono-grato-alla-progeria-non-cambierei-niente-nella-mia-vita/> [Consultado el 18 de mayo de 2021]

9. Fotografía de la guía. Niños con progeria.

Imagen disponible en: <https://www.infobae.com/salud/2018/05/14/progeria-el-drama-de-los-ninos-con-envejecimiento-rapido-que-viven-en-promedio-14-anos-y-medio/> [Consultado el 4 de mayo de 2021]

^a C. Laborda, psicóloga de FEDER, comunicación personal.