

# ESTUDIO MADURATIVO.— FENILCETONURIA

D.<sup>a</sup>. MONTSERRAT PISUERGA (Lda. en Psicología).

Dr. J. TOMAS.  
Dra. L. TEIXIDO.  
Dr. B. OLIVA.

Departamento de PAIDOPSIQUIATRIA  
CLINICA INFANTIL  
Prof. A. BALLABRIGA.  
BARCELONA

## INTRODUCCION

La fenilcetonuria es el nombre dado a cierta enfermedad metabólica, es una alteración del metabolismo de los aminoácidos; en la mayoría de los casos se trata de un déficit de fenilalanina hidroxilasa hepática, que va a imposibilitar la transformación de fenilalanina en tirosina. Como consecuencia se produce hiperfenilalanina y exceso de metabolitos urinarios -1-.

Como características psicológicas y de maduración, esta enfermedad puede producir un retardo mental y ciertos trastornos del comportamiento y del carácter.

El presente trabajo va a consistir en un acercamiento a los problemas ma-

durativos y psicodinámicos de estos niños.

## METODOLOGIA

La metodología utilizada consiste en la observación y el análisis de los datos extraídos a partir de la aplicación de una batería de test, del análisis del juego y del dibujo, y en algunos casos contamos con el informe social y escolar y entrevistas a los padres.

## MATERIAL

El material utilizado es una batería de test psicométricos y proyectivos.

- Anamnesis.
- Wisc o escala evolutiva Gessel o Terman.
- Test de figura de Rey y Bender.
- Dibujo libre.
- Dibujo familia.
- Tests garabato.
- Test de la casa, árbol y persona.
- Observación del juego.
- Informe social.
- Informe escolar.
- Entrevistas padres.

Estos tres últimos no se han podido realizar en todos los casos.

## SUJETOS

El número de casos estudiados son 16 de los cuales en 2 solo disponemos como dato su C.I. pues solo se le pasaron tests de inteligencia.

Por lo tanto, el estudio de los aspectos intelectivos e instrumentales se hacen en 16 casos, el estudio de la personalidad solo de 14.

Las edades abarcan un amplio abanico, van desde los 15 meses hasta los 14 años.

Las edades estudiadas son: 15 meses (1); 3 años (2); 4 años (2); 5 años (1); 6 años (1); 8 años (4); 9 años (1); 10 años (2); 14 años (2).

## ESTUDIO DE LOS C.I.

Las pruebas pasadas para medir el cociente intelectual han sido 3 tipos distintos de acuerdo a la edad de los sujetos: escalas evolutivas de Gessel, Terman y Wisc.

Los baremos obtenidos en cuanto a inteligencia oscilan desde las deficiencias considerables, pasando por una deficiencia moderada o Borderline hasta la normalidad.

De todos es sabido que, como en

casi toda enfermedad metabólica existe una correlación alta entre el inicio del tratamiento y la superación de las deficiencias, que la enfermedad trae, en los aspectos instrumentales e intelectuales:

- o Cuanto más pronto se detecta y se inicia el tratamiento menos graves son las deficiencias.
- o Cuanto más tarde se detecta y se comienza el tratamiento mayor será el retraso.

De todas formas dicha correlación no está tan clara por lo menos en nuestro estudio (y como veremos más adelante) existen además otros factores tan importantes como el comienzo del tratamiento para el buen desarrollo del niño.

## INICIO, TRATAMIENTO Y C.I.

Entre los niños diagnosticados y puestos en tratamiento *antes de los 10 meses*, tenemos 7 casos:

- 4 de los cuales presentan un C.I. normal (92, 98, 95, y 110).
- 3 restantes muestran claras deficiencias (77, 67, 50).

Así pues tenemos en un 40% de casos claras deficiencias aún habiendo habido un diagnóstico y tratamiento precoz (fueron diagnosticados antes de los 6 meses).

Se da el dato curioso de que 2 de dichos pacientes son hermanos afectados de fenilcetonuria de 10 y 14 años con 50 y 67 de cociente de inteligencia y diagnosticados al 1er. y al 4º mes de nacer respectivamente.

El tercer sujeto es un caso similar; también tiene un hermano fenilcetonúrico; deficiente profundo y vive un ambiente muy hostil en su casa; el

padre le menosprecia y le insulta constantemente, esto ha provocado un bloqueo fuerte que incide en las puntuaciones de los test. Este paciente tiene 10 años y su C.I. es de 77.

En el *diagnóstico* y el inicio de tratamiento hecho de los 10 a los 20 meses el baremo oscila entre una deficiencia muy ligera, casi imperceptible y déficits bastante considerables.

En este grupo se incluyen 9 sujetos; los C.I. se reparten de la siguiente manera:

	C.I.	edad	exploración
1º)	91	15 meses	(tratamiento 10 meses)
2º)	86	6 años	(tratamiento 13 meses)
3º)	71	7 años	(tratamiento 16 meses)
4º)	67	3 años	(tratamiento 15 meses)
5º)	66	14 años	(tratamiento 20 meses)
6º)	58	4 años	(tratamiento 2 años y 4 meses medio rural).
7º)	58	4 años	(no sigue tratamiento)
8º)	50	4 años	(tratamiento 10 meses)
9º)	50	3 años	(tratamiento 15 meses)

Vemos pues que, aunque el factor inicio de tratamiento es esencial, no es el único, puesto que tenemos casos, donde el tratamiento comienza más tarde (3º) y sin embargo la deficiencia es menos grave; una relación especial y un ambiente estimulante ayudan al niño; mientras que, en otros casos, donde el ambiente familiar es problemático, (medios socio-económicos escasos) (caso 5º) el retraso es más evidente -2-.

Tenemos también los ejemplos de lo fatal que resulta para la evolución del niño un *diagnóstico tardío* (caso nº 6 niño de medio rural diagnosticado a los 2 años, 4 meses) o una *interrupción de tratamiento* (caso nº 7) -3-.

## CONCLUSIONES

En el desarrollo intelectual de los niños fenilcetonúricos el factor primordial es el inicio de tratamiento y el correcto seguimiento de éste; ahora bien también inciden otras variables, tal vez más difíciles de controlar, que pueden ayudar o nó a un normal desarrollo.

Estas variables son:

✗ actitud estimulante o no de los

padres.

✗ posibilidades socioeconómicas.  
✗ medio rural o urbano.

Otro aspecto importante en la evolución de estos niños es que, independientemente del inicio de tratamiento, los *C.I. más bajos se dan hasta la edad de 6 años*, después se compensan ciertas deficiencias.

## ASPECTOS PSICOMOTORES Y PERCEPTIVOS

Para el análisis de la evolución psicomotora hemos tomado como datos los episodios de la ananesis

referente a: la edad en que comienza a caminar edad de control de esfínteres.

Para el análisis de los aspectos perceptivos nos referimos a los tests de la figura de Rey y tests de Bender.

*Hasta los 5 años todos los sujetos presentan un retraso general:* caminan más tarde, control esfínteres tardío. Este se agrava o no según el inicio de tratamiento y tiene una larga correlación con el C.I. en el desarrollo posterior. Así pues tenemos cuatro casos donde los sujetos tienen, 6, 8, 10 y 14 años y siguen presentando cierta torpeza motriz, sus C.I. son respectivamente (86, 71, 50 y 66).

En cuanto a las *capacidades perceptivo-práxicas* de los sujetos examinados 11 sujetos de los 16 examinados presentan niveles madurativos por debajo de su edad; incluso 2 años por debajo de esta.

5 sujetos presentan niveles normales de maduración sin embargo sufren de pequeños problemas perceptivos, sobre todo referentes a discriminación y orientación visuoespacial que provocan ciertas dificultades a la hora del aprendizaje de la lectura (inversiones).

## CONCLUSION

En estas conclusiones extraídas de nuestro estudio estamos de acuerdo con la investigación hecha en Francia por Rappaport y cols. -4-.

Existe, en los niños fenilcetonúricos una fragilidad en la coordinación finomotora, dificultades sensoriales de limitación motora y una pobre organización espaciotemporal. Estas dificultades se pueden superar con una ayuda en el preescolar a fin de que la inserción en la escuela primaria no les cause tantos problemas, sobre todo a la hora de enfrentarse a los aprendizajes de lectura y escritura.

⊗ Estas dificultades arriba citadas son

bastante independientes del C.I. y del inicio o no del tratamiento.

Se dan en la mayoría de los casos y su intensidad de gravedad depende de las habilidades cognitivas de los sujetos.

## ESCOLARIDAD Y SOCIABILIDAD

De los 16 casos, 4 niños no asisten a ningún centro escolar (menores de 6 años) ya sea por un problema socio-económico o de dejadez de los padres.

De nuevo habría que apuntar aquí el concepto de C.I. y su relación con el desarrollo de otros aspectos y en especial con el aspecto de *fracaso o adaptación escolar*. El análisis de los datos que tenemos así nos lo indican: según el nivel sea más alto, menos problemas habrá de aprendizaje; los niños que tienen C.I. entre 90 y 110 (6 en total) no tienen problemas en la escuela. Ahora bien, el interés se ha de enmarcar en aquellos casos donde las capacidades intelectuales y prácticas están "al borde" de la normalidad (6 casos) y su adaptación al colegio es costosa provocando numerosos retrasos, repeticiones de curso y en algún caso la opción de "colegio de educación especial".

Así pues el colegio supone para muchos de estos niños un sobre-esfuerzo, no solo por el hecho de la adquisición de conocimientos, sino fundamentalmente por el concepto fatalista que, a partir de su enfermedad y como una sombra, recae sobre ellos, y que les impide sentirse cómodos en una situación *muy competitiva* como es el medio escolar.

Llegados a la pubertad estos niños suelen optar por el mundo del trabajo o aprender profesiones prácticas, formación profesional, etc.

## SOCIABILIDAD

El aspecto de la relación social de estos niños con su entorno también nos interesa estudiarlo. Los datos se han sacado del informe escolar que abarca también la relación de estos niños con sus compañeros, y de algunos ítems de adaptación social de los tests de Wisc, Terman o Gessel.

• Cuando son pequeños, son niños que prefieren jugar solos, (6 casos hasta los 5 años) el juego compartido aparece más tarde que en otros niños.

Cuando comienza el periodo escolar es importantísima la aceptación del grupo escolar, nos encontramos con que son niños difícilmente aceptados; de los 10 casos de niños en periodo escolar 3 nos manifiestan ellos mismos que "les pegan" o "no les quieren los otros niños". Los que presentan mejores niveles de habilidades cognitivas son más aceptados -5-

Ahora bien, analizando algunos rasgos de relación social en los tests proyectivos usados, nos encontramos con 2 factores aparentemente contradictorios: por un lado nos encontramos con que la necesidad que tienen estos niños de ser aceptados es evidente y patente, pero por otro lado hay índice muy altos de introversión (70% sujetos) de aislamiento y reticencias al contacto respuestas poco adecuadas en una situación de relación social. Como conclusión, podemos terminar diciendo que los niños finilce-tonúricos estudiados son niños que dan respuestas correctas en los ítems de sociabilidad de los tests; ahora bien en la práctica son niños que no son bien aceptados en sus grupos de juego, -6- tal vez sea debido a que la problemática interna que sufren les obliga a encerrarse en sí mismos.

Sus problemas van más bien dirigidos hacia adelante que hacia afuera.

## CARACTERÍSTICAS DE PERSONALIDAD DE LOS NIÑOS FENILCETONURICOS

Para trabajar en estos aspectos hemos prescindido de los informes poco completos, por lo cual este estudio se ha hecho sobre 14 casos en lugar de 16.

De estos 14 casos las exploraciones de la personalidad se basan en tests proyectivos (familia, H.T.D. garabatos), dibujos libres, entrevistas y observación del juego. Por desgracia no disponemos en todos los casos del informe social y de entrevistas con los padres; por lo cual en este sentido la información quedará un poco manca.

Las características de personalidad más estudiadas son las siguientes:

Inseguridad, Introversión, Inestabilidad Comport. Baja autoestima, Dependencia materna, Inmadurez afectiva, Apatía, Agresividad y Detalle del cuello en el dibujo de la figura humana (figuras que en 7 de los casos estudiados presentan un detalle nuevo para analizar: estas figuras son dibujadas o con *cuellos excesivamente grandes y marcados o sin cuello*).

El hecho de que sean estas características y no otras las estudiadas se debe a que son las que más predominan en todos los estudios psicológicos de estos niños.

De estos 14 casos solo 2 presentan en general un cierto ajuste de personalidad y equilibrio: se trata de un niño de 14 años y una niña de 9 el primero tiene un C.I. de 67, y la segunda un C.I. de 110, de todas formas el primero tiene cierto grado de inseguridad y baja autoestima, mientras que en la segunda el índice de introversión es alto.

En este sentido estamos de acuerdo con Fervis que en 1954 de 300 casos de niños fenilcetonúricos estudiados encontró que 277 presentaban desviaciones del comportamiento y distur-

bios emocionales -7-.

Analizando de una forma global los datos de personalidad nos encontramos que:

- un 71,4% de los sujetos son introvertidos.
- un 64,3% de los sujetos son inseguros.
- un 57,9% de los sujetos tienen baja autoestima.
- un 42,9% de los sujetos de dependencia materna es muy marcada.
- un 35,7% de los sujetos se da la apatía.
- un 28,6% de los sujetos se da la agresividad.  
25% sin cuello
- un 50% dibuja figuras humanas  
25% con cuello muy marcado.

## INTROVERSION

71'4%

El factor introversión es medido por la capacidad de expresión de conflictos internos, viene dada por cierto bloqueo y encierró en sí mismos.

Se da en 10 sujetos de edades que van de los 4 a los 14 años y cuyas capacidades cognitivas también son muy variables: lo mismo es introvertido un niño con claras deficiencias que un niño con un nivel normal de inteligencia.

Es un factor independiente de la edad y el C.I. que marca las dificultades de estos niños dentro de los grupos sociales, aceptación social.

## INSEGURIDAD

64'3%

Se da en 9 casos y es medido, aparte de los datos obtenidos en los tests proyectivos, por la capacidad para llevar a cabo con tranquilidad las tareas pedidas por el examinador.

No se da en los niños menores de 6 años, a partir de esta edad es característico en todos los sujetos (hasta los 14 años). Este factor puede ser debido y está muy relacionado con las adquisiciones escolares y sociales y es a partir de los 6 años cuando tienen que enfrentarse a estas 2 situaciones; las tensiones psicológicas y sociales externas a ellos son tal vez mayores que a las que se enfrenta un niño normal, debido sobre todo, a cierta idea de fatalismo y "etiquetación" que predomina en las enfermedades de este tipo.

## INESTABILIDAD DE COMPORTAMIENTO

Viene dada por enojos inmotivados, humor variable. Se da en 8 de los sujetos estudiados, la mitad de los cuales son menores de 8 años. De los cuatro restantes: 1 tiene problemas de relación con su medio de amigos, medio social (no tiene amigos) y otros 3 sufren tensiones y problemas dentro de su ámbito familiar; son niños cuyos padres han sido muy estrictos y severos en su educación.

## BAJA AUTOESTIMA

57'9%

Se da en 7 sujetos y está muy relacionado con el factor de inseguridad. Solo se da a partir de los 6 años y tiene que ver con las capacidades y hostilidades cognitivas. Estos sujetos presentan ciertas dificultades en las realizaciones de tareas de habilidad y cognitivas, esto les provoca continuas frustraciones que no sosn capaces de tolerar, (sus C.I. son ligeramente inferiores a los normales).

## DEPENDENCIA MATERNA

42'9%

Se da en 6 de los casos, 5 de los

cuales son mayores de 8 años y solo uno es menor (3 años).

De estos 5 casos en 4 existe el denominador común de padres muy exigentes y madres sobreprotectoras.

En 2 casos hay conflictos y tensiones dentro del ámbito familiar.

Vemos pues que este factor va muy unido al de inestabilidad de comportamiento, los 2 rasgos se dan en los mismos sujetos.

## APATIA

35'7%

Entendemos por apatía el desinterés mostrado por los sujetos en las tareas y en su comportamiento de relación.

5 de los sujetos: 2 de los cuales son menores de 6 años. Los tres restantes son sujetos de 10 y 14 años pero con rasgos de hipoestimulación y falta de motivación ambiental.

De los 2 casos de niños menores de 6 años (4 y 5 años) encontramos en los 2 inestabilidad de comportamiento, retraso en el lenguaje y grave retraso psicomotor; juego no compartido, incluso ciertos episodios de ocurrencias (sin ser epilepsia) y rasgos de compt artista.

La actitud educativa de los padres en ambos casos viene marcada por una dejadez, actitud poco comprometida por el problema, falta de estimulación hacia los niños.

El retraso general es bastante considerable en ambos casos.

## AGRESIVIDAD

28'6%

Se da claramente en 4 de los casos estudiados, 3 de los cuales son menores de 6 años (6, 3, 4). Al contrario de lo que sucedía en la apatía, la actitud de los padres de estos niños más agresivos es diferente; son padres (excepto 1 caso) que viven casi de

forma angustiada el problema de sus hijos, aunque lo traten de disimular; esta ansiedad es transmitida al niño que desarrolla un comportamiento inestable marcado por la irritabilidad y ciertos rasgos agresivos.

## DIBUJO FIG. HUMANA

50% ← 25%  
25%

Esta es una característica que nos llamó la atención; teniendo en cuenta que de los 14 casos estudiados, hay 4 que todavía no han pasado del nivel de garabato; nos quedan 10 de los cuales 7 (casi un 70%) presentan en sus dibujos de figura humana esta característica.

La característica a estudiar es el cuello: el cuello puede ser excesivamente grande y muy marcado (aparece en los dibujos de 3 niños) o la figura puede carecer totalmente de cuello (4 son los niños que lo dibujan así).

Esta característica se da a todas las edades (6, 8, 10 y 14 años) y en distintos sujetos con habilidades cognitivas variadas (sus C.I. oscilan desde la deficiencia clara a la normalidad.) Evidentemente es una distorsión de la imagen corporal ahora bien ¿en qué dirección apunta dicha distorsión? 3 pueden ser las posibilidades: una la dificultad de control intelectual de los impulsos del, otra puede significar trastornos somáticos en esta área (dificultades para tragar, globo hermético y trastornos digestivos), y por último y teniendo en cuenta que la superación de la enfermedad (fenilcetonuria) es a base de una dieta alimenticia no demasiado estricta cabe la posibilidad de que sea un reflejo de como viven y elaboran, el hecho tan decisivo como es la alimentación. No disponemos de datos suficientes para el análisis de la vivencia de la alimentación por parte de estos niños; estos datos podrían ser extraídos de entre-

vistas con los padres y de sondeos en este aspecto con los niños; por ahora no podemos hacer otra cosa más que emitir una hipótesis para futuros trabajos en este sentido, puesto que hay que replantearse una nueva investigación en este sentido, no obstante prometemos hacerlo en los meses próximos, a fin de llegar a conclusiones más claras pues pensamos que es un tema interesante y totalmente nuevo.

## CONCLUSIONES

Dentro de las características de personalidad encontramos 4 factores, que van unidos 2 a 2:

(A) INSEGURIDAD y BAJA AUTOESTIMA que van relacionados con las habilidades cognitivas y la adaptación o fracaso escolar.

(B) INESTABILIDAD y DEPENDENCIA que van relacionados con el tipo de relación paterno-familiar; ocurre en niños fenilcetonúricos con padres excesivamente sobre-protectores, ó padres muy exigentes, ó en caso de conflictos familiares.

(C) Antes de los 6 años los niños estudiados tienen como característica común la INESTABILIDAD y se

dan 2 grupos bien definidos: Los APATICOS y los AGRESIVOS.

(D) Entre los 6 y 14 años predominan la inseguridad y BAJA AUTOESTIMA en un grupo, en otro predomina la excesiva dependencia (sobre todo de los 6 a los 10 años).

## SINTESIS GLOBAL

De los 14 casos estudiados solo 2 presentan equilibrio en su estructura de personalidad.

Existen otros dos casos, donde el desajuste es fuerte; ahora bien no se debe a la enfermedad metabólica que padecen sino a cierto nivel neurótico de los padres; muy marcado y que repercute en el buen desarrollo de sus hijos.

## INTELIGENCIA Y PERSONALIDAD

No se ha encontrado ninguna relación significativa. Por debajo de un C.I. de 80 existen más problemas de personalidad; ahora bien esto es debido a la deficiencia de las habilidades cognitivas y al problema fatalista de inserción social más que a la enfermedad metabólica que padecen.

## BIBLIOGRAFIA

1. J. DE AJURIAGUERRA "Manual de Psiquiatría infantil" Ed. Toray-Masson. Barcelona.
2. STEINHAUSEN H.C. (Germany) "Psychological evaluation of treatment in phenylketonuria: intellectual, motor and social development. *Neuropadiatrie (Germany West)* 1974 págs. (146-156).
3. BROWN E., WARNER, D. "Mental development of phenylketonuria children in or off diet after the age of six". *Psychological medicine*, mayo 1976 vol. 6 (2) págs. 287-296.
4. RAPPOPORT et cols. "Etude psychologique de 20 enfants phenylketonuriques traités tot. *Sem. Hop. Pariss (France)* 1975 51626 (509-516).
5. FRIEDMAN, C.J.; SIBIWWA, etc cols. "An objective approach to measurement of interpersonal behavior in phenylketonuria" *Journal of consulting and clinical*, 1971, Oct. vol. 37 (2) 224-227.
6. MAURER GERALD. "Personality characteristics of early-treated children with phenylketonuria and the childrearing characteristics of their parents". *Dissertation abstracts international* 1978, juli, vol. 39 (AB) pág. 390 D.
7. WOD FRIEDMAND, JACIC y cols. "Psychosocial factors in Phenylketonuria" *American journal of Orthopsychiatry*, 1967, pág. 34.