



Malformación de Arnold-Chiari.

LA PÉRDIDA DE LA SONRISA

Antonio MARTÍNEZ-SABATER¹

Resumen Abstract

La Malformación de Arnold-Chiari es una enfermedad rara caracterizada por la presencia de síntomas insidiosos que pueden suponer un retraso en el diagnóstico. Las características sintomatológicas como el dolor, la pérdida de fuerza progresiva, los mareos, etc., junto con los efectos secundarios de los fármacos indicados para el tratamiento sintomático (anticonvulsionantes, antidepresivos, analgésicos, etc.) supone una pérdida de la calidad de vida de la persona. Aspectos de la calidad de vida que en un entorno biomédico suelen pasar desapercibidos, y juntamente, con la falta de repercusión exterior de la patología, supone la incompreensión de las personas del entorno. Con el fin de poder conocer las percepciones y experiencias de una persona afecta se ha utilizado la historia de vida, presentando la historia de Javi, que por su doble vertiente de persona afecta y personal sanitario, se convierte en informante clave.

Palabras clave: Malformación de Arnold-Chiari. Siringomielia. Historia de Vida, Enfermedad Rara.

ARNOLD-CHIARI MALFORMATION. LOSS SMILE

The Arnold-Chiari malformation is a rare disease characterized by the presence of insidious symptoms that may be a delay in diagnosis. The symptomatology characteristics such as pain, progressive loss of strength, dizziness, etc., along with the side effects of the drugs indicated for the symptomatic treatment (anticonvulsants, antidepressants, analgesics, etc.) a loss of quality of life of the individual. Aspects of quality of life in a biomedical environment that often go unnoticed, and together with the lack of external impact of the disease, is misunderstood by the people around. In order to understand the perceptions and experiences of a person is used affects the life history, presenting the story of Javi, which in turn affects two aspects of person and health personnel, becomes a key informant.

Key words: Arnold-Chiari Malformation. Syringomyelia. Life Story. Rare Disease.

¹Departamento de Enfermería y Podología.
Universidad de Valencia, Valencia, España

CORRESPONDENCIA: Antonio Martínez-Sabater. Facultad de Enfermería y Podología. c/ Jaume Roig s/n. 46010 Valencia, España
Antonio.Martínez-Sabater@uv.es

Manuscrito recibido el 3.02.2014
Manuscrito aceptado el 3.08.2014

HISTORIA Y VIDA

Introducción

Una enfermedad rara es aquella con peligro de muerte o invalidez crónica con una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, no obstante el conjunto total de enfermedades raras afecta aproximadamente a uno de cada veinte ciudadanos de los países desarrollados, presentando como dificultad en el diagnóstico la rareza y la inespecificidad clínica.¹ Entre las Enfermedades Raras, son frecuentes las malformaciones de la unión craneocervical, destacando por su incidencia y la posibilidad de presentar complicaciones severas la Malformación de Arnold-Chiari, que consiste en la alteración anatómica de la base del cráneo, en la que se produce herniación del cerebelo y del tronco del encéfalo a través del foramen magnum hasta el canal cervical, que puede asociarse a siringomielia e hidrocefalia.² Los síntomas más comunes son el dolor (cefalea, cervicalgia de distribución radicular, vértigos, síntomas otológicos y oculares), junto con la debilidad, entumecimiento e inestabilidad, alteraciones sensitivas como cefaleas, caídas bruscas, etc., presentando como signos físicos una compresión del foramen, signo de médula central o síndrome cerebeloso.³ No obstante, existe una variabilidad clínica entre las personas afectadas, iniciándose en la etapa de adolescencia y edad adulta, con un inicio insidioso y curso progresivo o al contrario de forma brusca tras hiperextensión del cuello o maniobras de Valsalva; y en ocasiones síntomas inespecíficos que retrasan el diagnóstico.

El diagnóstico se realiza mediante técnicas de imagen, siendo de elección la resonancia magnética, debiendo ser valorada la persona por Neurología y Neurocirugía cuando se confirme éste. El tratamiento quirúrgico está indicado en el

caso de las personas que presentan sintomatología. Si bien la mayoría de pacientes mejoran su calidad de vida tras el tratamiento quirúrgico, los síntomas atribuibles a la siringomielia (dolor, escoliosis y pérdida de sensibilidad) son los que suelen mejorar en menor grado⁴ y existe un porcentaje significativo de recaída en los síntomas en 2-3 años tras la operación.³

Al igual que ocurre con otras patologías como la Fibromialgia, la Malformación de Arnold-Chiari va a suponer una repercusión importante en la calidad de vida de la persona, en una enfermedad sin afectación en el aspecto externo de la persona afecta, y que al igual que se refiere en estudios relacionados con la fibromialgia, supone la incompreensión de su entorno familiar, social y laboral, la impotencia que siente al tener que luchar contra una enfermedad fantasma, la baja autoestima favorecida por las limitaciones impuestas por la enfermedad y la sensación de inutilidad.⁵ Viendo la similitud con ésta, la persona con enfermedad de Arnold-Chiari se ve incomprendida tanto por las personas que le rodean como por los profesionales del sistema sanitario que desconocen la historia natural de la enfermedad, así como las complicaciones y efectos de los tratamientos pautados.⁶

Se planteó el método biográfico como medio para conocer cuál es la afectación biopsicosocial de una persona afecta y valorar los cambios que ha supuesto el diagnóstico y el tratamiento en la calidad de vida de la persona, debido a que tanto el diagnóstico como el tratamiento, al igual que ocurre con otras patologías,⁷ supone una sobrecarga tanto a nivel familiar como personal, tanto por el desconocimiento sobre la patología como también por las modificaciones en el día a día de la persona.

Con este fin hemos planteado la historia de Javi, una persona afecta de Malformación de Arnold Chiari, en el que la patología ha supuesto un cambio no solo físico, sino social y psicológico que es resumido como "la pérdida de la sonrisa". En este caso, el informante vivió en su infancia la influencia de la muerte materna por una enfermedad rara. Por otro lado, es importante destacar la referencia laboral en el entorno sanitario del informante que al igual que ocurría con una gran parte de profesionales, banalizó inicialmente los síntomas y se produjo un diagnóstico tardío. Pese a ser intervenido, como ocurre en un porcentaje importante de pacientes, los síntomas han persistido y ha supuesto no solo que tenga que reorientar su vida profesional, sino que se ha producido un cambio en su vida social y personal, destacándose la falta de recursos por parte del sistema (fisioterapia, etc.).

Bibliografía

1. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras, un enfoque práctico Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004.
2. Martínez-Sabater A, Sancho-Cantus D. Malformación de Arnold-Chiari y siringomielia en Atención Primaria. A propósito de un caso. SEMERGEN. 2012 Jul-Agost; 38(5): 332-334.
3. Paul KS, Lye RH, Strang FA, Dutton J. Arnold-Chiari malformation. J Neurosurg. 1983;(58): 183-187.
4. Avellaneda Fernández A, Isla Guerrero A, Izquierdo Martínez M. Malformaciones de la unión cráneo-cervical (Chiari Tipo I y siringomielia) Madrid: Editorial Médica A.W.W.E.; 2009.
5. Carricondo Martínez MI. Un pulso a la fibromialgia. Index de Enfermería 2009; 18(2): 131-135.
6. Carrasco Acosta MdC, Jiménez de Madariaga C, Márquez Garrido M. Fibromialgia: cuando el dolor es una historia de vida. Index de Enfermería 2010; 19(2-3): 196-200.
7. Bravo Martín R. La enfermedad del Silencio: relato de la madre de un paciente esquizofrénico. Index de Enfermería 2005; 14(51): 59-62.

TEXTO BIOGRÁFICO

LA INFANCIA Y LA ENFERMEDAD MATERNA. Si tuviera que definir mi infancia con una palabra creo que sería felicidad. No hay foto de mis primeros años de vida en la que la sonrisa no sea la característica principal. Los primeros once años de mi vida, pese a la existencia de pequeñas dificultades en la familia,

creo que fueron modélicos. Esa burbuja en la que vivíamos se rompió a los 13 años con el diagnóstico de una enfermedad rara. Recuerdo perfectamente aquella navidad en la que mi madre refería un resfriado y una tos que no se podía quitar. A lo largo del mes de enero y febrero el cuadro de tos se mantenía y refería cansancio; una mujer totalmente activa, decía que no podía llegar a todo. Tras

diferentes consultas médicas, la casualidad hizo que coincidiéramos con un médico que sospechó de una posible afectación cardíaca que se confirmó con el diagnóstico de Hipertensión Pulmonar Primaria. A partir de ese momento todo cambió; la familia nos volcamos con nuestra madre, ya que realmente estábamos solos, mis dos hermanos y mi padre, con la adversidad y nos enfrentamos a

HISTORIA Y VIDA

una retahíla de pruebas, ingresos y cuidados. En esos momentos, con poco más de 13 años nos convertimos en cuidadores informales: controlábamos el oxígeno, evitábamos esfuerzos... Pese a que mi madre alcanzó el objetivo que nos habíamos marcado, conseguir unos pulmones y conseguir un trasplante cardiopulmonar, a final de año, vísperas de navidad, su nuevo corazón se apagó como se apagaba el año.

Realmente la muerte de una madre te marca, y creo que más si es en los momentos en el que las personas nos estamos terminando de socializar. Asumí el rol de madre para mis hermanos y continué estudiando. Pese a las dificultades, establecí una máscara y conseguí que mi sonrisa jamás desapareciera de mi cara. Hoy por hoy, mis amigos todavía me dicen que parecía mentira que en aquellos momentos yo fuera el apoyo y el referente para todos ellos.

LOS INICIOS LABORALES. Respecto a los estudios, con quince años había decidido que sería enfermero y ese fue mi objetivo. Mantuve mi rol familiar, que aumentó con el cuidado de las abuelas, me esforcé en los estudios e inicié al mismo tiempo mi carrera laboral con dieciséis años como Auxiliar de Clínica en una Residencia de Ancianos, consiguiendo a los 18 años, con la oposición de mi padre que aspiraba a tener un hijo médico, entrar en la Escuela de Enfermería.

Recuerdo esos tres años con una mezcla de orgullo, de placer por aprender y al mismo tiempo de cansancio debido a la sobrecarga producida por el trabajo nocturno, las prácticas, el estudio y el trabajo reproductivo asumido. Pese a ello, todavía tuve tiempo de iniciar una relación con la mujer de mi vida, que en pocos años se convertiría en mi esposa. El mismo día que terminé los estudios, cambié mi contrato en la Residencia convirtiéndome en el enfermero de noches. A partir de ese momento, compatibilicé este trabajo con sustituciones en hospitales y centros de salud, así como con la docencia, un aspecto que siempre me había encantado. A nivel personal considero que han sido los mejores años de mi vida. Me casé y en poco tiempo tenía a la mujer y a las dos hijas más maravillosas que una persona pueda tener.

EL INICIO DE LOS SÍNTOMAS, EL DIAGNÓSTICO. No obstante, en esos momentos ya había tenido muchos dolores de cuello y espalda. Yo era la persona que en un primer momento consideraba que era normal debido a la sobrecarga que era normal durante tanto tiempo. Con 28 años había ocasiones que el dolor podría llegar a ser insoportable, y el consumo de antiinflamatorios y analgésicos era una rutina en mi vida. La aparición de otros síntomas como mareos ocasionales, dolores en los brazos y el cansancio, era banalizado tanto por mí como por los compañeros consultados y se justificaba por el estrés, la existencia de contracturas, etc. No obstante, durante ese período no bajé el ritmo de trabajo, incluso aumentándolo al surgir la posibilidad de iniciar la docencia en la Universidad como profesor asociado y la continuación de mis estudios para conseguir el Doctorado. Me centré más en mi vida laboral y profesional que en mí mismo o en mi familia. No obstante la sintomatología continuaba presente y fueron apareciendo nuevos síntomas como parestesias, pérdida de sensibilidad, etc. Ante estos síntomas y la consulta en el hospital, un médico amigo me solicitó una Resonancia Magnética ante la sospecha de una hernia. En la época de inicio de recortes y ante un servicio externalizado, la jefatura de Admisión del Hospital denegó la solicitud debido a la edad y a que la sintomatología banal no justifica la prueba. El primer choque con el sistema, aunque tras la correspondiente reclamación y la solicitud por otro médico del servicio, conseguí que se me realizara la prueba.

La Resonancia Magnética descubrió una herniación de las amígdalas cerebelosas y una siringomielia entre C2 y C5, y agrupaba mis síntomas bajo el epígrafe de Malformación de Arnold Chiari. La verdad es que hay gente que consigue que le toque la lotería dos veces y es difícil. En mi caso ha sido el contrario; es raro tener una enfermedad rara en la familia, pero tener dos diferentes y sin relación entre ellas, debe de ser más que poco probable. Pese al diagnóstico no bajé mi ritmo de trabajo en ninguno de los aspectos. Es más, en mi vida laboral jamás había dejado de ir ningún día a trabajar por estar enfermo y continué con la misma rutina. No obstante, sí que me di cuenta de las limitaciones que comen-

zaba a tener por las parestesias y la pérdida de sensibilidad, y que podía suponer un riesgo para las personas que atendía, por lo que me centré en prepararme unas oposiciones en el ámbito de la docencia, consiguiendo mi objetivo a final de ese año.

LA REORIENTACIÓN PROFESIONAL. Respecto a la enfermedad, tras el diagnóstico, me encontré con algunos médicos que desconocían qué era, qué síntomas daba o qué me podría pasar. Me remitieron al traumatólogo que no sabía si eso le tocaba a él, al internista y finalmente a un neurólogo que fue clarificador y me remitió al Neurocirujano en un proceso que duró aproximadamente un año. En ese momento, persistía el dolor en el cuello, zona escapular, brazo y pierna derecha; ante cualquier maniobra que aumentara la presión me mareaba y en alguna ocasión llegué a estar a punto de caer al suelo, por lo que evitaba aquellas situaciones como agacharme, etc., y temía la presencia de estornudos; había perdido sensibilidad térmica en las dos manos y diferentes zonas del cuerpo estaban como acolchadas y además la sensación de cansancio que continuaba todo el día. Todo esto supuso que me planteara dejar definitivamente el hospital y centrarme únicamente en mi trabajo en la Universidad.

EL CAMBIO EN LA FAMILIA. A nivel personal, mi vida cambiaba por momentos. Tenía dos hijas preadolescentes y durante todo momento hemos estado juntos. Los síntomas y la aparición progresiva de otros supuso que día a día fuera dejando de hacer cosas; dejamos de ir en bicicleta todos juntos debido a que suponía un aumento de los mareos y la inestabilidad, al igual que ir a nadar en la piscina por el miedo a perder el conocimiento y ahogarme. Las excursiones y las actividades de bricolaje se redujeron y tuve que dejar de conducir, debido al miedo a tener un accidente y la repercusión que tenía en mí el mantener la misma posición durante más de una hora.

LA INTERVENCIÓN Y EL TRATAMIENTO POSTERIOR. La visita al Neurocirujano supuso la indicación de la intervención quirúrgica con el fin de poder atajar el problema de base. Tras cinco meses de dudas y miedos ante la intervención,

HISTORIA Y VIDA

finalmente a mediados de mayo fui intervenido en una operación que se alargó ocho horas y que supuso la descomprensión occipital y la liberación de las amígdalas cerebelosas. Realmente la atención en el hospital fue perfecta salvo con un turno en el servicio de Reanimación. Tras terminarse la perfusión de cloruro mórfico, la enfermera la apagó mientras preparaba otra y por alguna circunstancia se olvidó de cambiarla. La noche fue horrible, y la imposibilidad de poder hablar ni moverme y el tremendo dolor hizo que aquella noche fuera la peor de mi vida. Tras un ingreso de una semana, volví a casa y tuve que permanecer en reposo absoluto durante dos meses. Período que hubiera sido inaguantable de no ser por el apoyo incondicional de mi mujer y mis hijas. Ellas, pese a que habíamos comentado todas las posibilidades, se llevaron una decepción al ver que pese a todo el proceso la sintomatología no había desaparecido. Era uno de los aspectos que habían comentado todos los facultativos; la intervención no iba a ser la panacea, sencillamente el objetivo era que no aumentara la sintomatología y las complicaciones siendo la posibilidad de mejora mínima.

Tras el período de reposo, decidí reincorporarme al trabajo cuanto antes. Realmente desde la intervención solo estuve dos meses y medio de baja laboral y aun así, había contestado tutorías y dudas. Decidí que el trabajo podía ser la mejor medicina para no pensar en la patología.

No obstante siempre está presente. Es muy duro levantarse todas las mañanas con dolor, el no poder dormir, los cosquilleos en las piernas, el miedo a aspectos que para otra persona pueden ser básicos debido a la limitación. Tras la intervención continué con las revisiones y fui derivado a diferentes especialistas de mi hospital: rehabilitación, unidad del dolor, etc., encontrando en muchas ocasiones un desconocimiento del proceso patológico en sí y considerando en ocasiones que era cobaya de diferentes tratamientos: me infiltraron para disminuir el dolor neuropático, recibí diferentes corrientes y todo tipo de fármacos que suponen que además de los síntomas, he de sumarle los efectos secundarios.

LOS COMENTARIOS. Otro aspecto funda-

mental es los comentarios de la gente. Las personas esperan que si estás enfermo, esto se refleje en tu aspecto. Esperan que estés caquéctico, pálido... como si fueras un enfermo terminal. No comprenden que aunque tu aspecto externo sea saludable, serías capaz de dibujar el mapa neuronal de tu cuerpo por las punzadas de dolor. Es duro justificar en todo momento, que aunque tengas buen aspecto, cualquier actividad suponga para ti un obstáculo; que aunque parezcas saludable has de abandonar una comida para acostarte y relajarte, o que dependes de una medicación para poder salir a la calle. La verdad es que me he centrado en mi trabajo, sin dejar de ir en ningún momento pese a que ha habido días en los que ha sido una tortura.

Respecto a los comentarios no solo ha sido a nivel de gente de la calle; cuando mi médico de primaria ha sido sustituido en alguna ocasión, las personas que me han visitado han insistido en ese discurso: pues tienes buen aspecto. Incluso cuando fui valorado por la unidad de valoración de la discapacidad, sencillamente la evaluadora creo que pensaba que simulaba y únicamente fui valorado con un 32% y se despidió con un sencillo tenga en cuenta que el dolor es subjetivo. Tal fue la decepción que decidí que no iba ni a reclamar.

LA AFECTACIÓN SOCIOECONÓMICA Y FAMILIAR DE LA ENFERMEDAD. Otro aspecto que querría resaltar es el coste económico que supone la patología. Pese a no ser una patología invalidante como pueden ser otras o que requieran suplementos alimenticios especiales, a mí me ha supuesto una catástrofe: por un lado he perdido una parte importante del salario al dejar el trabajo asistencial, y por otro tengo unos gastos fijos de medicación (analgésicos, antiepilépticos para el dolor neuropático, etc.) y de un fisioterapeuta al que cada mes visito con el fin de disminuir las contracturas, y al que creo que debería ir con más frecuencia pero no me lo puedo permitir.

Por otro lado, la enfermedad también ha supuesto un cambio personal. De ser una persona con una sonrisa permanente, se me ha agriado el carácter. Yo lo justifico ante las personas cercanas con un dolor de muelas, ¿a quién le apetece reírse cuando tiene un dolor así? Más o

menos es como me siento diariamente. Esto ha supuesto un cambio en las relaciones familiares. Mi mujer y mis hijas han sido un apoyo constante, pero llegó un momento en que fui egoísta y decidí que yo estaba suponiendo una carga para ellas, sobre todo para mi mujer. Ella siempre ha estado ahí, pero me obsesioné en que le estaba fastidiando la vida, y aún lo sigo creyendo: estaba cansado para realizar nada, del mal genio por el dolor e incluso por el efecto de la medicación no podía en ningún momento ni siquiera tener relaciones sexuales. Tras unos meses de reflexión al final decidí separarme y así que pudieran hacer su vida.

REFLEXIÓN PERSONAL. Básicamente esta es la situación en la que me encuentro tras el diagnóstico de la Malformación de Arnold Chiari. No obstante, también puedo considerarme afortunado; solo tuve que esperar cinco o seis años para el diagnóstico, he sido operado y realmente puedo realizar casi una vida normal. Al igual que mi diagnóstico se produjo con más de treinta años y me ha permitido poder disfrutar de una vida plena. Aunque sea una patología rara, conozco a personas más jóvenes que yo con mayor afectación o que han peregrinado por diferentes lugares hasta encontrar un diagnóstico, o que han sido objeto de consultas o tratamientos experimentales en centros privados que no les ha supuesto ninguna mejora. Creo, a nivel personal, que el personal médico está falto de formación en este tipo de patologías y que desconocen las posibilidades terapéuticas. La falta de homogeneidad en los recursos a nivel nacional, o de un centro de referencia al que pudieran acceder todos los profesionales podría suponer una mejora en el diagnóstico. Por otro lado, seguimos con un modelo de atención que se sigue centrando en la atención a la enfermedad, no existiendo un recurso para después: es decir, operamos a la personas y después no existe un equipo de psicólogos que pueda ayudarte a afrontar un cambio de vida, no existe un apoyo social ni el sistema proporciona cuidados de fisioterapia u otras soluciones que nos permita ir afrontando los problemas que aparecen, que realmente son tratados única y exclusivamente con más y más medicación.