

III Congreso Internacional Fundación Síndrome de West

Madrid, 5-6 de noviembre de 2009



alter análisis

**Características
socio-sanitarias de los
afiliados a la Fundación
Síndrome de West**



Nuestro sincero agradecimiento a todos los padres de niños afectados que han participado en la encuesta

En recuerdo de Hugo, Álvaro, Marco, Álvaro, Rosa y David



Introducción: la Fundación Síndrome de West y el Congreso

- **La Fundación Síndrome de West nace en** diciembre de **2003**, ante la inexistencia de asociación alguna en España que diera cobertura a los afectados por el Síndrome de West.
- Sus **objetivos principales** son **proporcionar ayuda física, económica y, sobre todo, bienestar a los enfermos y a sus familias, así como contribuir a la difusión del Síndrome de West** mediante actos tanto de carácter lúdico como científico y académico.
- **La Fundación está abierta a todos** aquellos, afectados o no, directa o indirectamente, **que quieran colaborar con nosotros** con el fin de dar apoyo de todo tipo a los afectados por el Síndrome de West y sus familias, así como ayudando a difundir el conocimiento de esta enfermedad.
- **En poco más de cuatro años estamos ante el tercer congreso organizado por la Fundación** Síndrome de West. En el año **2005** tuvo lugar el **I Congreso**, un **abordaje genérico de los síndromes epilépticos infantiles**, en el que participaron algunos de los mejores especialistas del país. El **II Congreso** (en noviembre 2007, con el patrocinio de la "Fundación Ramón Areces") buscó las **novedades existentes en distintos enfoques** de la enfermedad.
- **En este III Congreso se abordan** algunos de los **temas** que habían quedado pendientes, fundamentalmente **ligados al diagnóstico y a las malformaciones previas** causantes de la enfermedad. Asimismo, los **diferentes tratamientos**, tanto quirúrgicos como no farmacológicos, tendrán su espacio. Por último, la **asociación entre autismo y epilepsia** supondrá el broche de oro para este tercer encuentro al que le animamos a participar.



Introducción: el estudio de nuestros afiliados

- En las siguientes páginas se exponen los **principales resultados de un estudio realizado entre los afiliados a la Fundación Síndrome de West.**
- La **información obtenida** procede de una **encuesta** cumplimentada voluntariamente por los asociados.
- La recogida de la información se ha realizado mediante la **autocumplimentación de un cuestionario**, por parte de las familias de los afectados de la Fundación.
- Los **cuestionarios** fueron enviados el 23 de junio de 2009. El **envío** a los asociados se realizó **por email y**, en algunos casos, **por correo postal.**
- La gran mayoría de los cuestionarios fueron devueltos, una vez cumplimentados, a lo largo del mes de julio, recibándose los últimos en los primeros días de septiembre.
- La tasa de respuesta ha sido del 54%.
- **Los datos de este informe** no pretenden ser representativos del conjunto de afectados por el Síndrome de West, colectivo mucho más amplio en España, pero sí **son ilustrativos de cómo fue la aparición del Síndrome, su evolución y lo que supone hoy en día para los niños afectados y sus familias y son resultados representativos de los niños y niñas de la Fundación.**

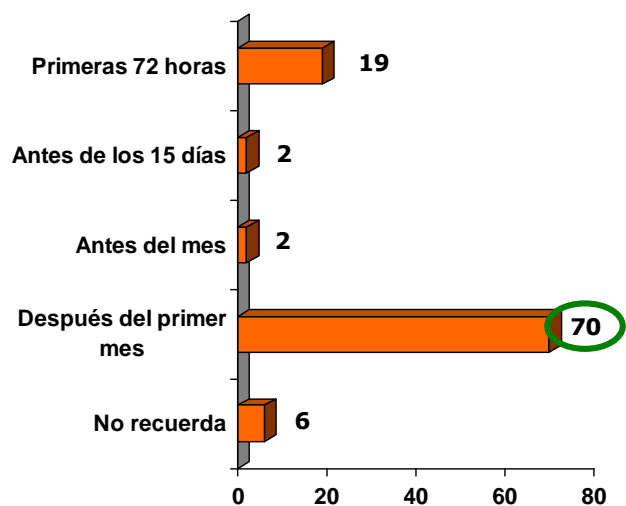
En la elaboración del cuestionario, el tratamiento de los datos, la explotación estadística de los mismos y el presente informe **han participado desinteresadamente Julio Martínez, Stefan Gajda de Alter Análisis, Isabel Ruiz, Félix Moral y Nieves Pombo.**



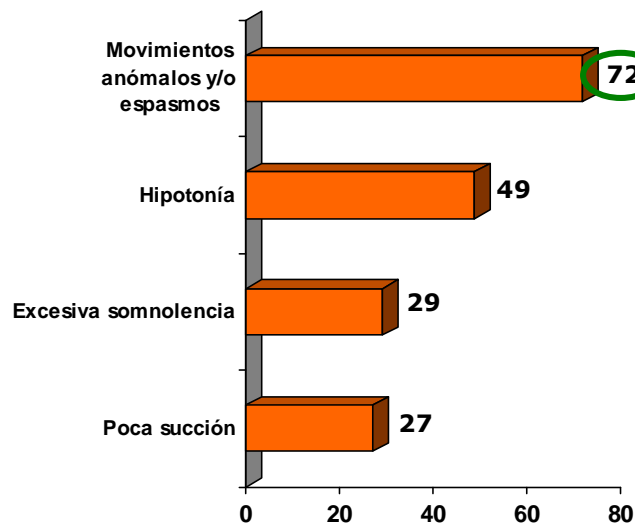
Aparición y diagnóstico del Síndrome de West

Percepción de las primeras anomalías

Momento en que se perciben las primeras anomalías (%)



Anomalías percibidas (Multirrespuesta, %)

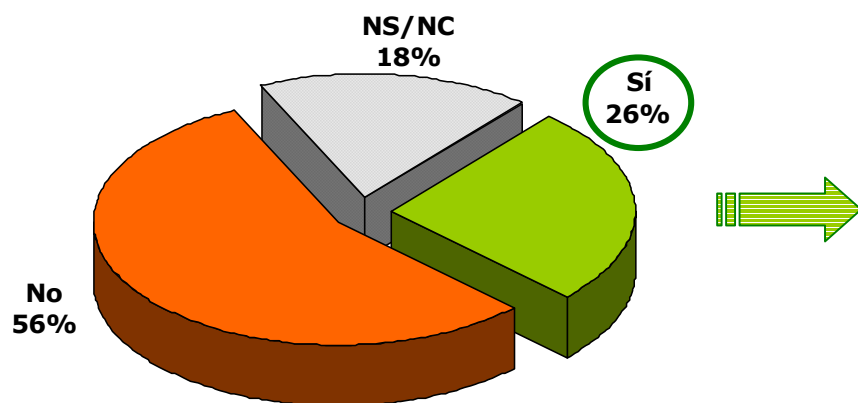


Base: total (N=84)

- En **uno de cada cinco** casos (el 19%) las primeras anomalías se detectaron en las primeras 72 horas de vida del niño
- No obstante, **lo más común** es que detecten **después del primer mes** (el 70% de los casos).
- La **anomalía más relevante** es la aparición de **movimientos anómalos y/o espasmos**, que se registra en el 72% de los casos; prácticamente **la mitad** (el 49%) menciona como anomalía relevante la **hipotonía** y, aunque **en menor medida**, también se repiten las referencias a la **somnolencia excesiva** (29%) o a la **poca succión** (27%).

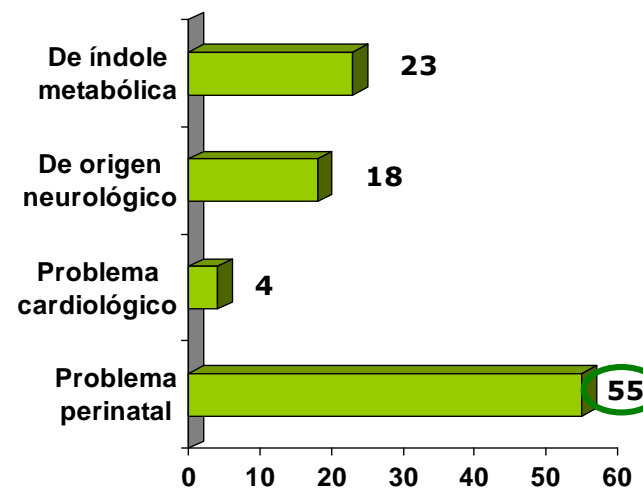
Eventos anómalos en el nacimiento

Existencia de eventos anómalos que llamaran la atención del médico



Base: total (N=84)

Tipo de eventos anómalos (%)

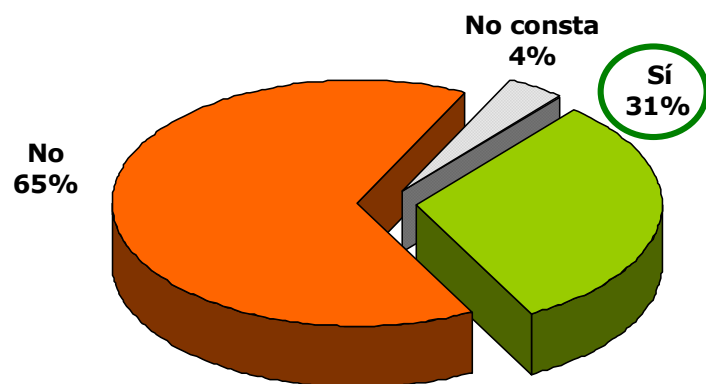


Base: Hubo eventos anómalos (N=22)

- En uno de cada cuatro casos, el médico detecto algún evento anómalo en el momento del nacimiento o inmediatamente posterior
- En la mayor parte de estos casos detectados se trató de algún problema perinatal, como déficit de aporte de oxígeno en el momento del parto.

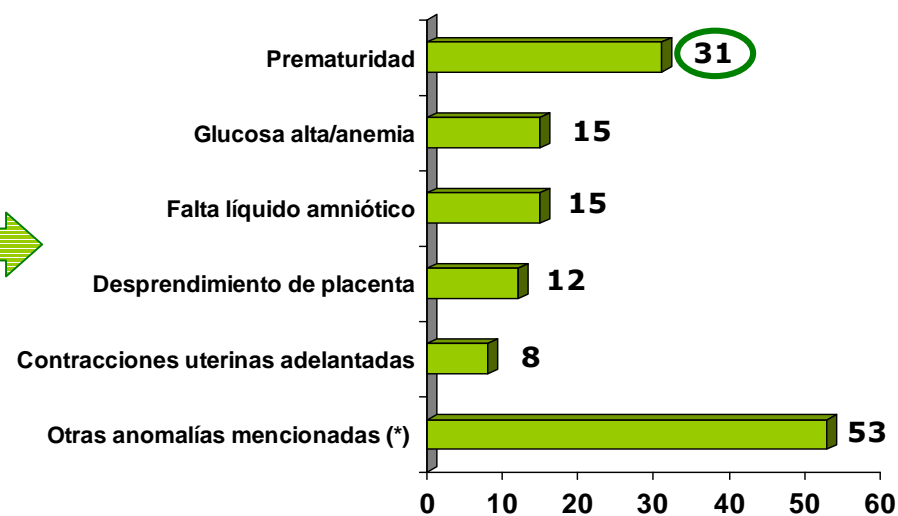
Anomalías en el embarazo

Existencia de anomalías durante el embarazo



Base: total (N=84)

Tipo de anomalías



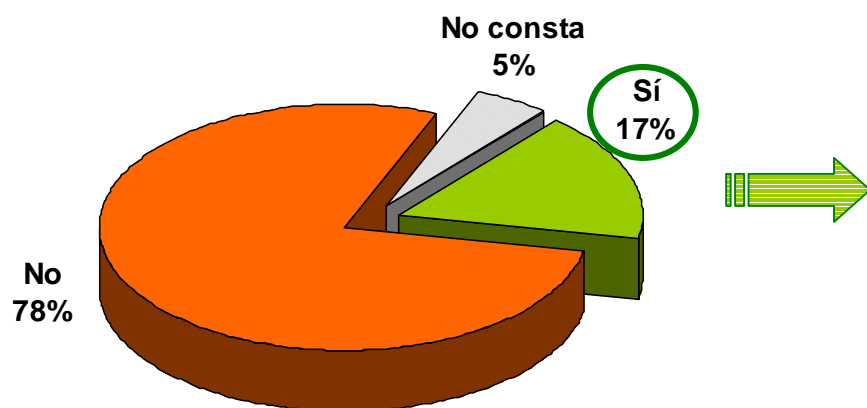
Base: Hubo anomalías (N=26)

(* Otras anomalías): Hemorragias, insuficiencia placentaria, taquicardia fetal, preclampsia, hipertensión, obstrucción intestinal, toxoplasmosis, anemia, mutación del gen de la protombina en la madre, etc)

- En casi una tercera parte de los casos (31%), se observó alguna **anomalía durante el embarazo**.
- No obstante, **las anomalías mencionadas son muy heterogéneas** y de distinto tipo. Destaca un **31% de nacimientos prematuros** en distinto grado, pero en el resto de las menciones, la heterogeneidad es la norma (gran disparidad entre pocos casos).

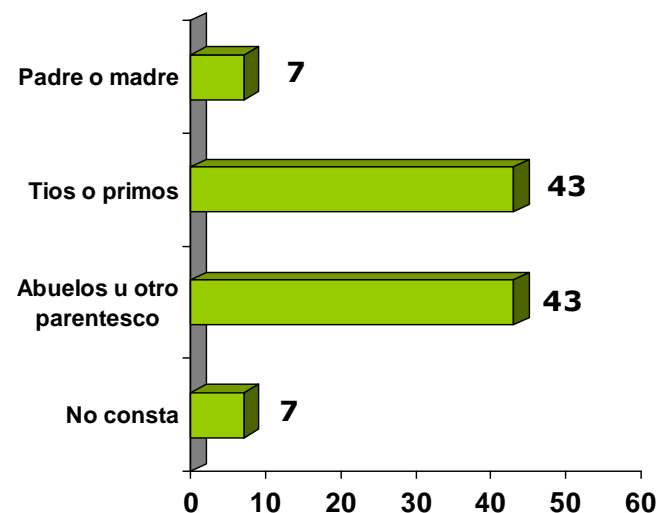
Antecedentes familiares de epilepsia

Existencia antecedentes familiares



Base: total (N=84)

Relación de parentesco

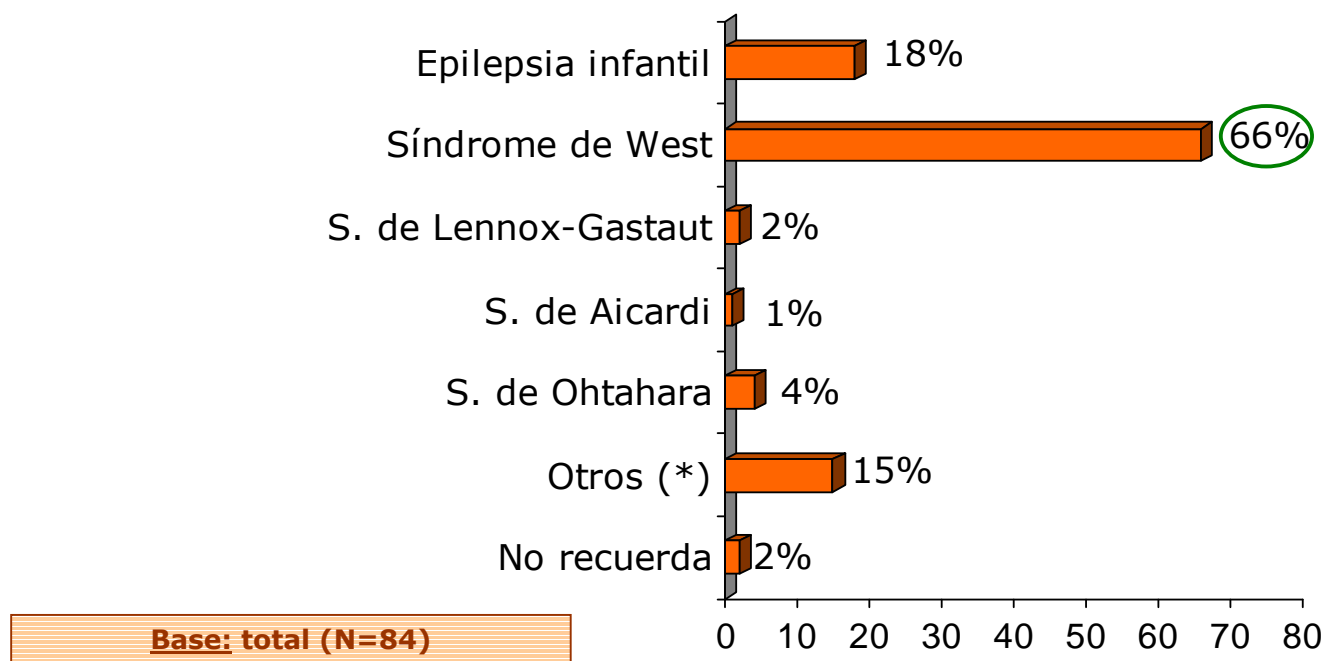


Base: Existen antecedentes (N=14)

- Sólo **en el 17% de los casos** se constata la existencia de algún **antecedente de epilepsia en la familia**.
- Sólo **en un caso el antecedente es de primer grado** (padre o madre). En la **práctica totalidad de los restantes** se trata de un **parentesco más lejano**: tíos, primos, abuelos u otros.



Primer diagnóstico

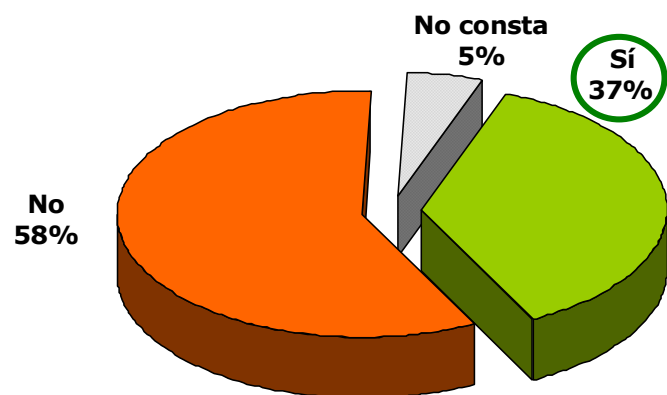


- En la gran **mayoría de los casos** (el 66%), el **diagnóstico inicial fue Síndrome de West**, aunque también hay que señalar que **en el 17%** de ellos el primer diagnóstico fue de **epilepsia infantil**.
- Los datos del gráfico suman más de 100 debido a que en algún caso se han mencionado dobles diagnósticos.

(*) **Otros:** Leucomalacia periventricular, infarto cerebral, malformación cerebral, agenesia del cuerpo caloso, retraso madurativo, hipoglucemia severa, infarto cortical global, hidrocefalia, ventriculomegalia, encefalopatía, etc.

Diagnósticos consecutivos, tras el primero

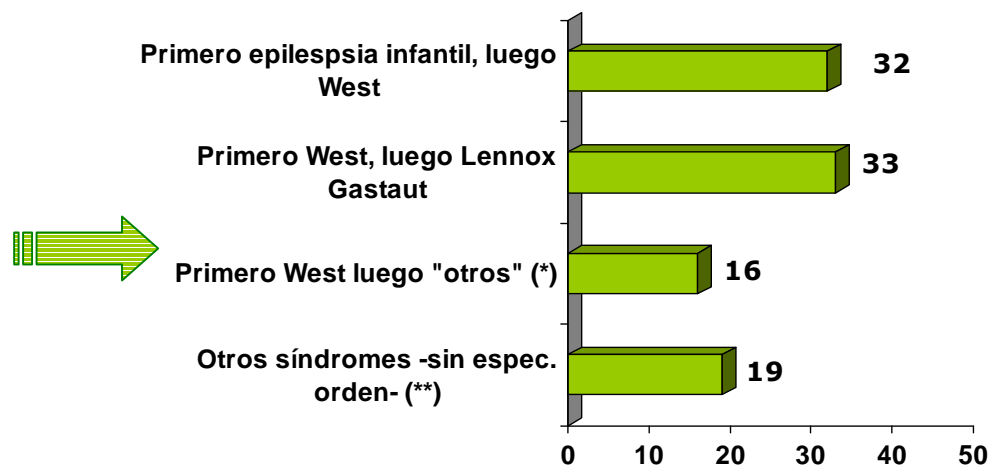
Existencia de diagnósticos consecutivos de síndromes



Base: total (N=84)

Diagnósticos sucesivos (%)

Base: Hubo diagnósticos consecutivos (N=31)



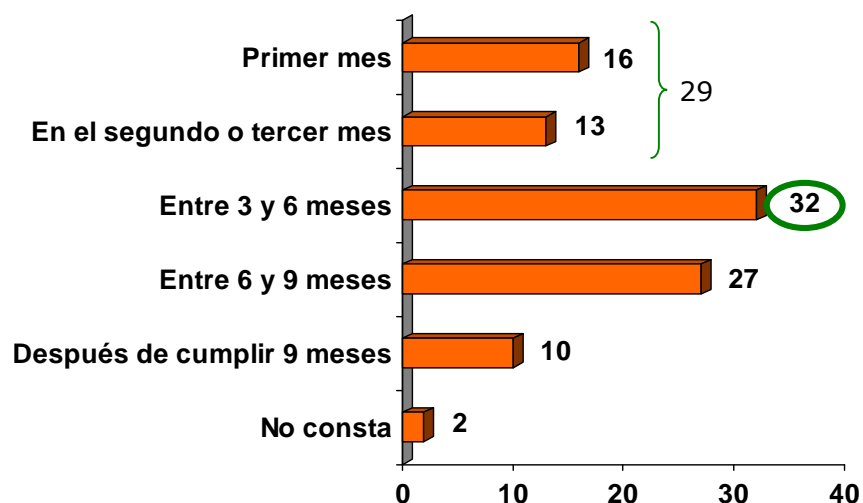
(*) **Primero West luego...** S. Peho, S. doble cortex cerebral, Autismo+S. de Rett atipico, espasmos infantiles+ Epilepsia refractaria, Epilepsia frontal+ Lennox-Gastaut, Epilepsia mioclonica.

(**) **Otros:** esclerosis tuberosa de Bourneville, S. Angelman, Miller Dieker, Dandy Walker, S. Delecion, enfermedad mitocondrial.

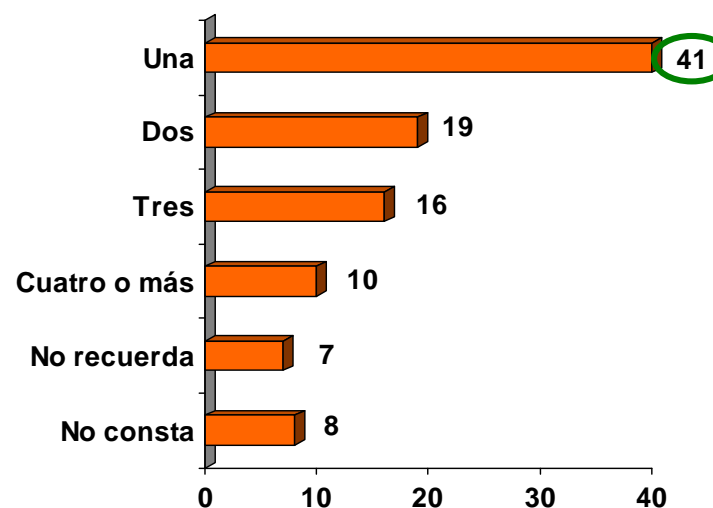
- En algo más de un tercio de los casos (37%) se produjeron **diagnósticos sucesivos** de distintos síndromes.
- De ellos, en **un tercio** se diagnóstico **primero epilepsia infantil y después síndrome de West** y en **otro tercio**, el diagnóstico inicial de **Síndrome de West** fue **seguido por otro de Lennox Gastaut**.

El diagnóstico del Síndrome de West

Edad a primera consulta (%)



Nº de consultas hasta diagnóstico correcto

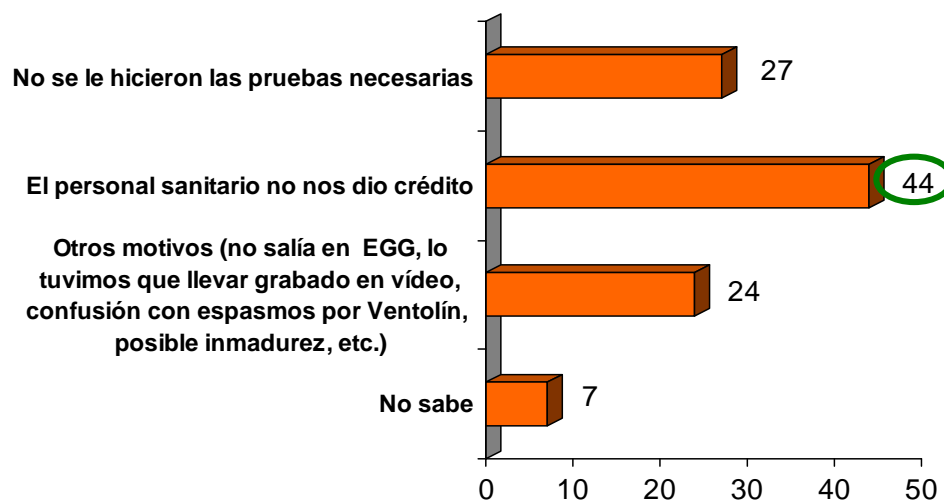


Base: total (N=84)

- La edad que resulta **más común para acudir a la primera consulta pediátrica u hospitalaria, tras sospechar la existencia de alguna anomalía, es después de cumplir los tres meses y antes de los seis**. No obstante, un 29% lo ha hecho antes de cumplir tres meses y un 27% entre los seis y los nueve meses. Ello indica que existe una amplia variedad de casos.
- **En el 41% de los casos, en la primera consultase produjo un diagnóstico correcto**; en el 19% fue a la segunda; en un 16% a la tercera y en un 10% fueron necesarias cuatro consultas o más.

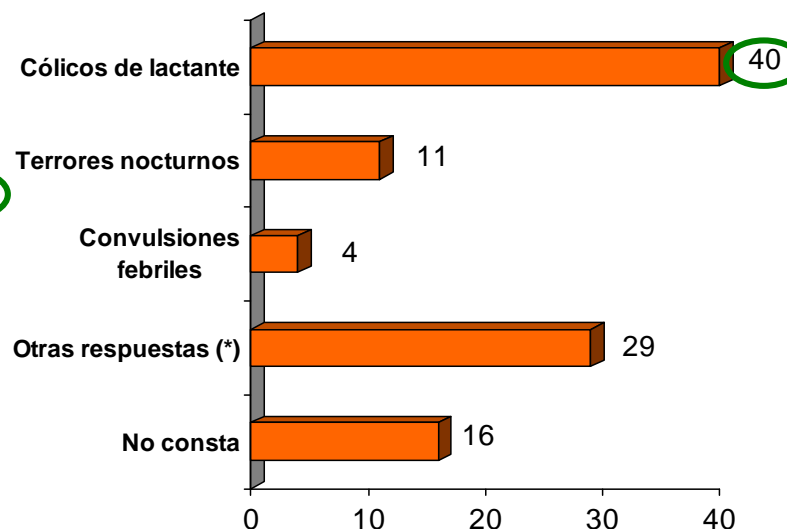
Causas del error en el diagnóstico

Causas del error (%)



Base: No se le diagnosticó a la primera (N=42)

Enfermedades con las que se confundió (%)



(*) Otras respuestas: espasmos del sueño, gastroenteritis, reflujo, trastornos paroxísticos, prematuridad, mioclonias del sueño, mocos, convulsiones benignas del lactante, etc.)

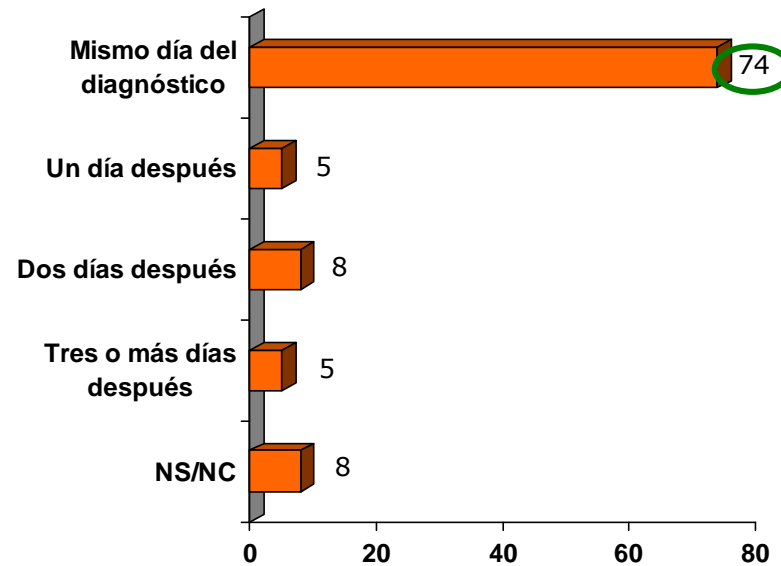
- La principal causa de no obtener el diagnóstico a la primera se atribuye al hecho de que el personal sanitario no diera crédito a los padres (44%). A ello se añade que en un 27% de los casos no se le hicieron las pruebas necesarias.
- La enfermedad con la que se confunde en primer lugar el síndrome de West es con los cólicos de lactante (40%).



El tratamiento de la enfermedad

Inicio de la medicación antiepiléptica

Inicio de la medicación antiepiléptica (%)



Base: total (N=84)

- **El inicio de la medicación antiepiléptica es casi inmediato tras el diagnóstico.** En el 74% de los casos se inició el mismo día en que se produjo el diagnóstico, en un 5% al día siguiente y en un 8%, dos días después. Sólo en el 5% de los casos de los que hay datos se tardó tres días o más en iniciar el tratamiento.

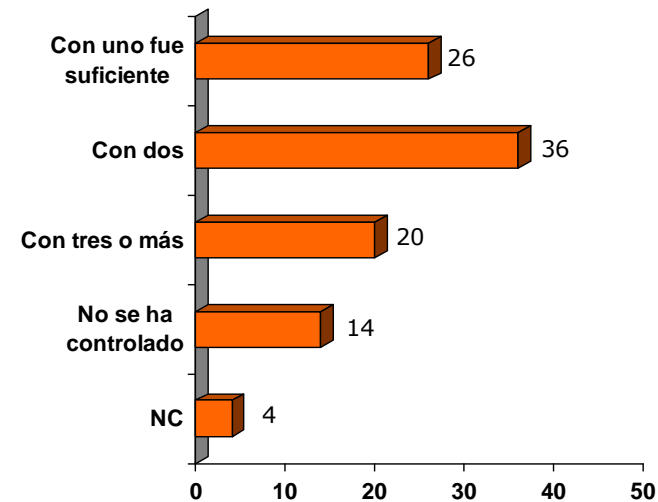
La respuesta a la medicación

Efectos de la medicación



Base: total (N=84)

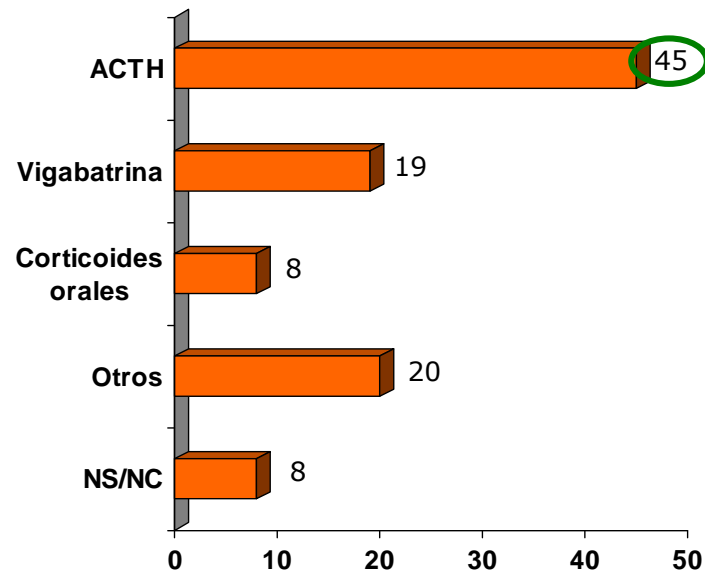
Fármacos necesarios para controlar la enfermedad (%)



- Tras el inicio del tratamiento, en un **37% de los casos se controlaron las crisis epilépticas**; en un **29% no se llegaron a controlar** las crisis, **pero se advirtió una cierta mejoría** y en el **34% ni se controlaron las crisis ni se apreció mejoría alguna**.
- En **uno de cada cuatro casos** (26%) bastó con **un único fármaco antiepiléptico** (fenobarbital o valproato) **para controlar razonablemente la enfermedad** en su fase aguda. En un **36% de los casos** se hizo necesario **utilizar dos medicamentos** y en el **20%, tres o más**. A ello se añade que en un 14%, no se han controlado las crisis.

Fármaco más eficaz

Fármaco percibido como más eficaz en la fase aguda de la enfermedad (%)



Base: total (N=84)

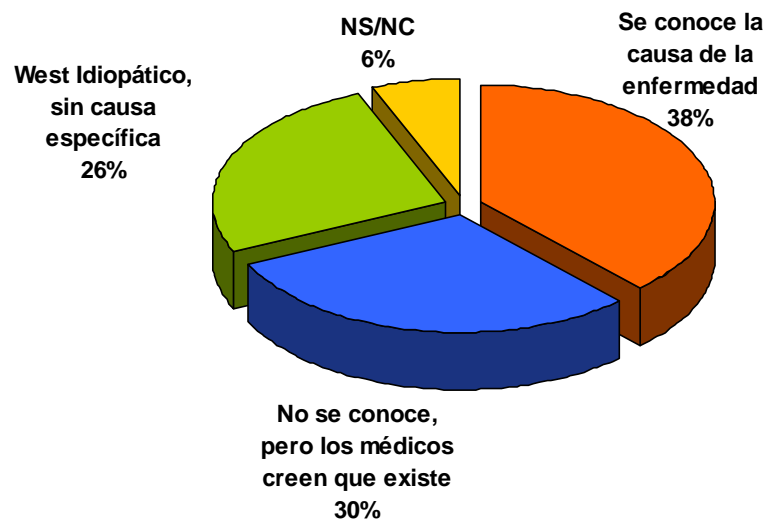
- En **fármaco** que se percibe como **más eficaz** en la fase aguda de la enfermedad es el **ACTH**, al que se refiere el 45% de los padres.
- Le sigue la **Vigabatrina**, que es mencionada por el 19%, y **corticoides orales**, como la prednisona (8%). Un 20% menciona otros medicamentos diversos.



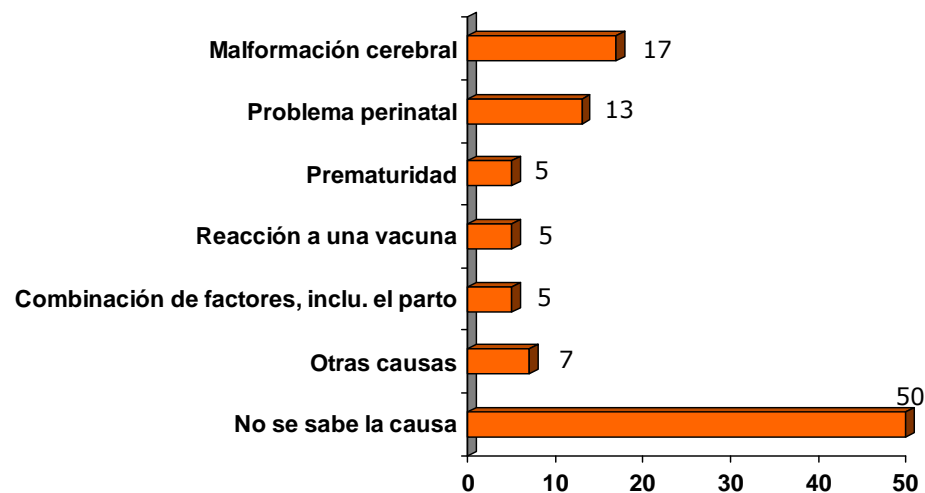
Génesis de la enfermedad

La causa de la enfermedad

Conocimiento de la causa de la enfermedad



Causa de la enfermedad



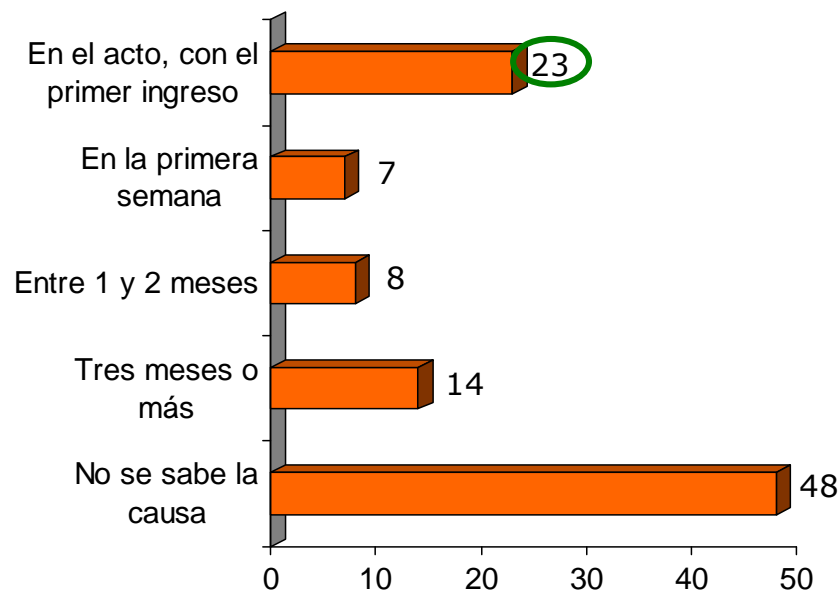
Base: total (N=84)

- Según la encuesta, el **38%** afirma que **las causas de la enfermedad de su hijo son conocidas**. Un **30%** sostiene que **no se conoce con seguridad la causa de la enfermedad, pero los médicos creen que existe** y que es **orgánica**. Por último, en un **26%** de los casos, **no se conoce** cuál es el **origen** de la enfermedad, **pero se descarta que haya una causa orgánica específica**.
- Dejando al margen el 50% de los casos en los que no se sabe la causa, la más frecuente entre las conocidas es una **malformación cerebral** (17%), seguida de **problemas perinatales** (13%)



Tiempo que costó conocer la causa

Tiempo invertido en conocer la causa de la enfermedad

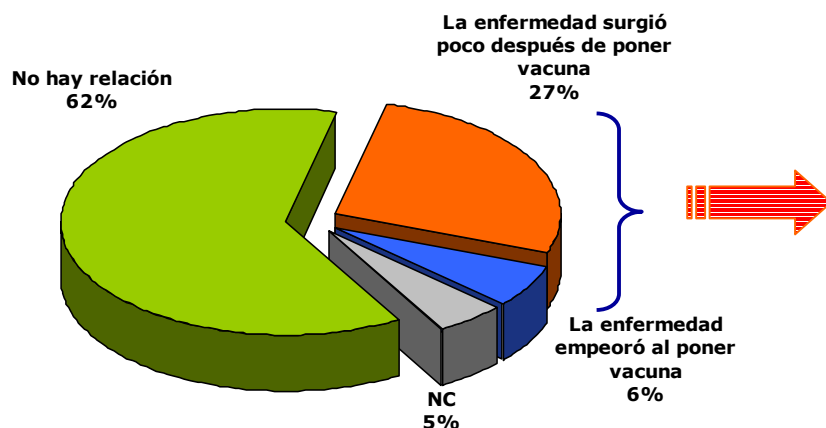


Base: total (N=84)

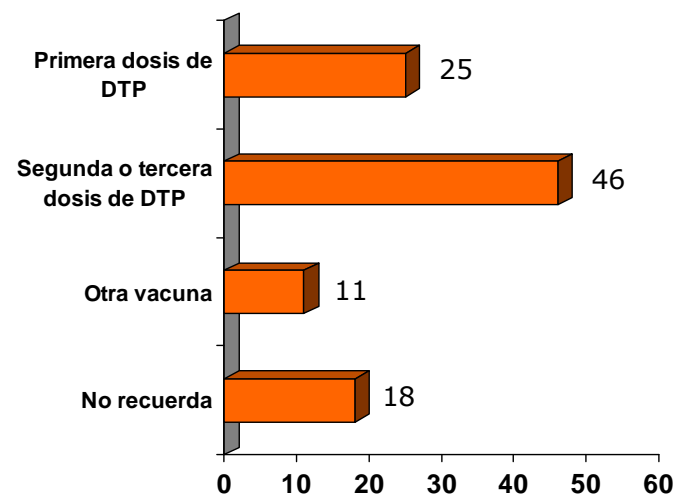
- En casi **uno de cada cuatro casos (23%)** la causa de la enfermedad se detectó en el primer ingreso del niño, mientras que en **un 7%** se conoció en la primera semana y en un **8%** se tardó entre uno y dos meses.
- En el **14%** de los casos se tardó más de tres meses, o incluso más de seis, debido a la complejidad de los análisis y las pruebas realizados.
- En la mitad de los casos se desconoce la causa de la enfermedad

Influencia de vacunas en la enfermedad

Relación de la enfermedad con alguna vacuna



Tipo de vacuna (%)



Base: total (N=84)

Base: Relación con vacuna (N=28)

- En uno de cada tres los casos (33%), la enfermedad parece guardar alguna relación, al menos cronológica, con la administración de vacunas.
- En la mayor parte de los casos esta **relación** se establece **con la vacuna DTP**.
- Queremos destacar que **estos resultados son percepciones de los padres**, y **en ningún caso es posible afirmar por nuestra parte que científicamente tal relación exista**, aunque puede ser una vía de investigación de interés.

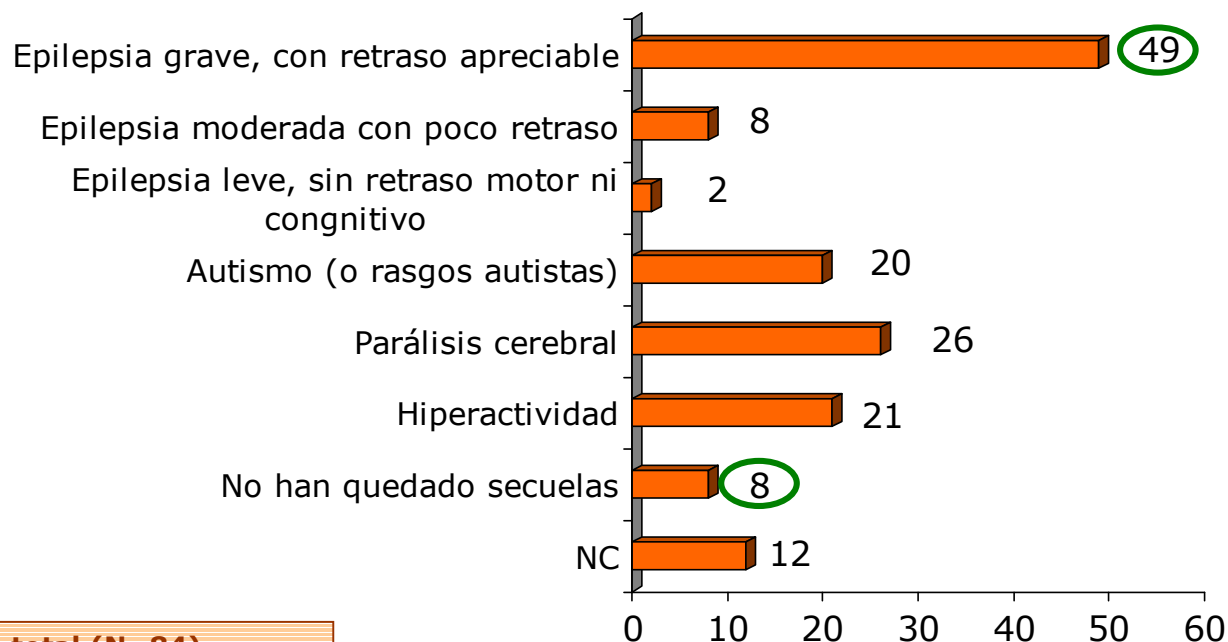


Evolución de la enfermedad y secuelas actuales



Secuelas actuales tras la fase aguda

Secuelas actuales
(Multirrespuesta, %)



Base: total (N=84)

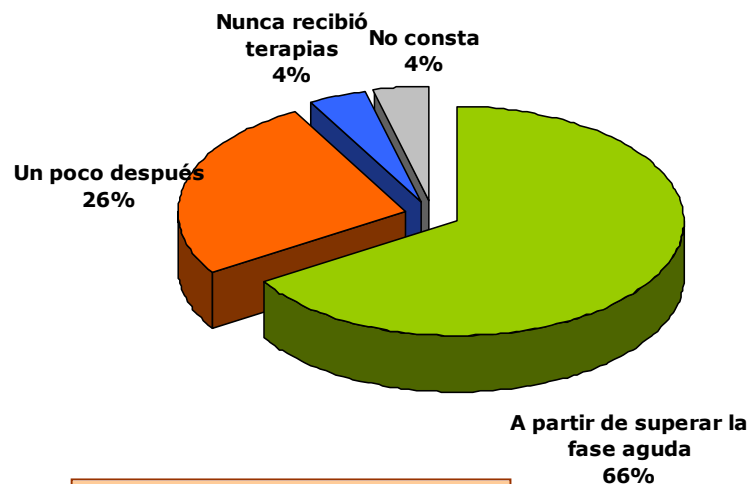
- Tras la fase aguda de la enfermedad, caracterizada por las crisis epilépticas, las **secuelas más comunes** que quedan en la actualidad, son una **epilepsia grave, con apreciable retraso motor o cognitivo**, en casi la mitad de los casos (49%). En un **26% queda como secuela una parálisis cerebral infantil**, en un 21% **hiperactividad** y en un 20% **autismo o rasgos autistas**.
- Sólo en un **8% de los casos no han quedado secuelas tras la superación de la fase aguda** de la enfermedad.



Uso de terapias estimuladoras

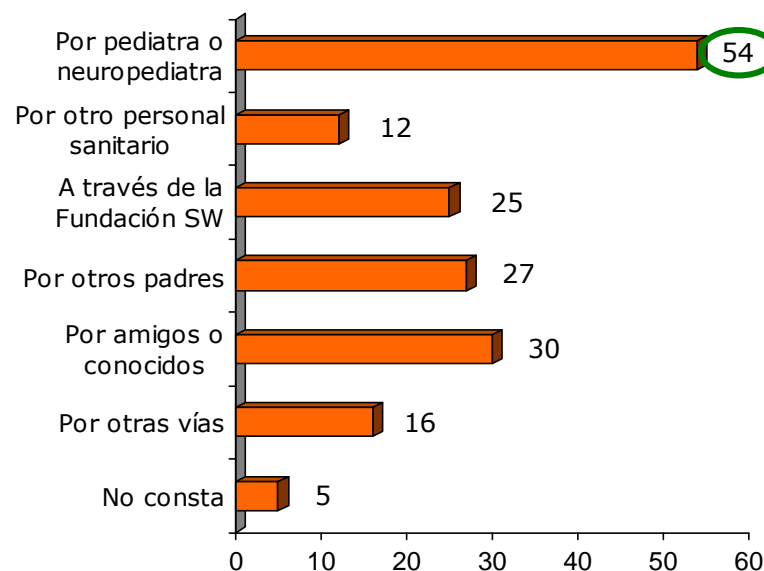
Uso de terapias estimuladoras

Inicio de las terapias



Base: Total (N=84)

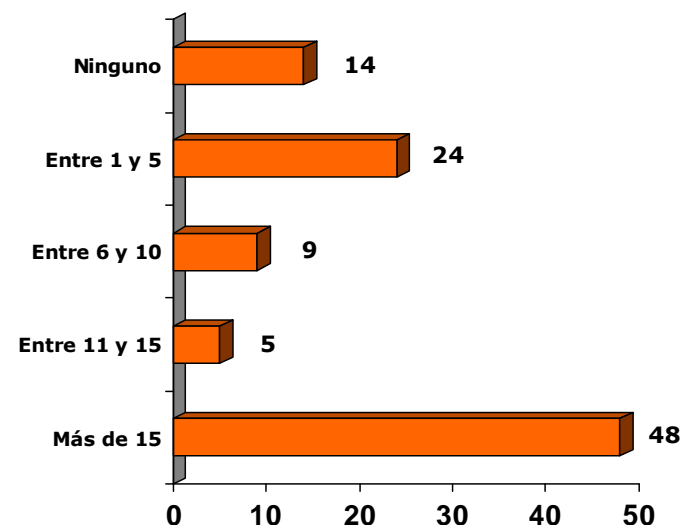
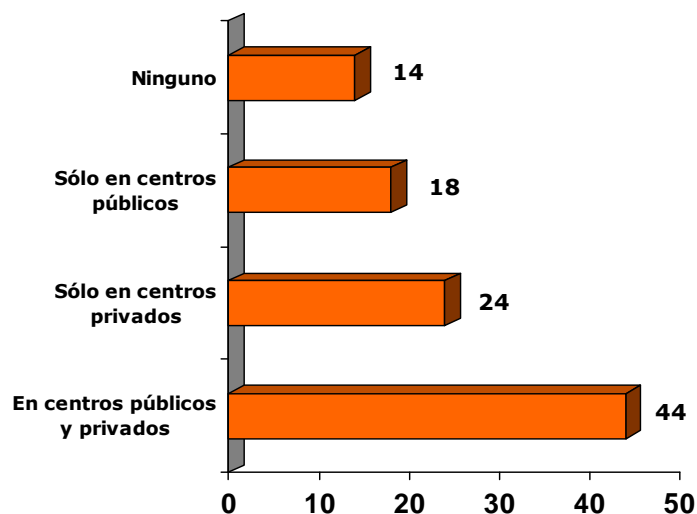
Medio de conocimiento de las terapias (%)



- En dos de cada tres casos (66%), se inició una terapia estimuladora nada más superar la fase aguda de la enfermedad y en otro 26% se inició un poco después, cuando se tuvo conocimiento o posibilidad de iniciarla.
- En más de la mitad de los casos es el pediatra o neuropediatra quien informa de esta posibilidad, pero también juegan un papel importante en la transmisión de esa información la Fundación Síndrome de West y las relaciones personales, sea con otros padres de niños afectados o con amigos y conocidos.

Uso de terapias en centros públicos y privados

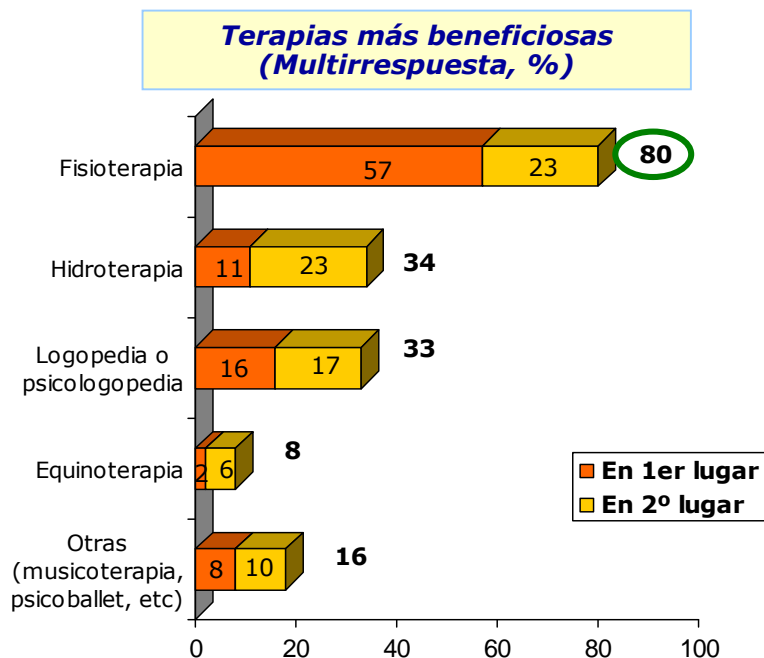
Sesiones de tratamientos (al mes) en centros públicos y privados (%)



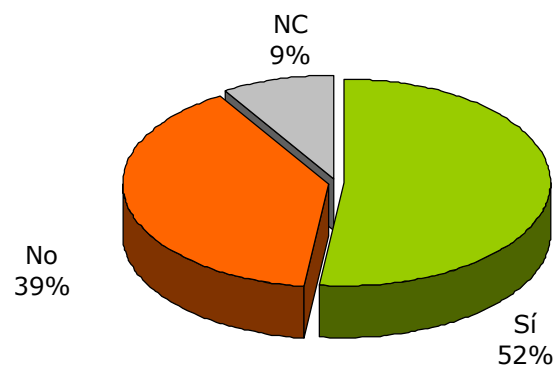
Base: Total (N=84)

- Una **gran mayoría de los niños siguen tratamientos terapéuticos**, ya sea en centros público y/o privados (en total el 86%), pero hay también un 14% que no recibe ningún tipo de tratamiento.
- La mayor parte reciben tratamientos simultáneamente en centros públicos y privados. Quiene ssólo acuden a centros públicos son menso que quienes asistena a centros privados.
- Lo más habitual es que el **número de sesiones mensuales sea elevada: superior a 15**. Esto supone un **considerable esfuerzo** para los padres, tanto a nivel económico como de tiempo y organización.

Beneficios de las terapias



¿Hay terapias que no se pueden aplicar con la frecuencia deseada?

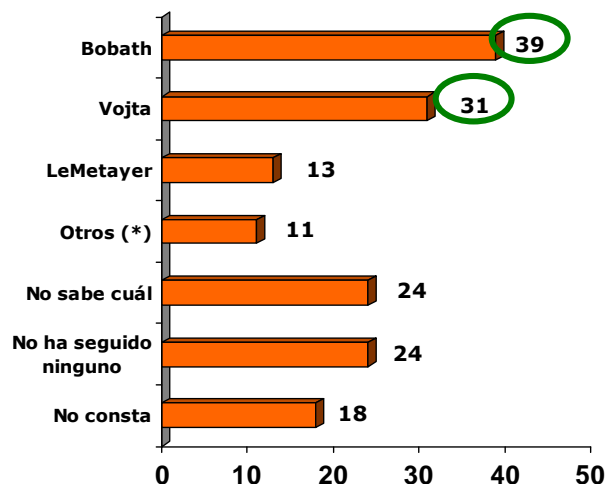


Base: Total (N=84)

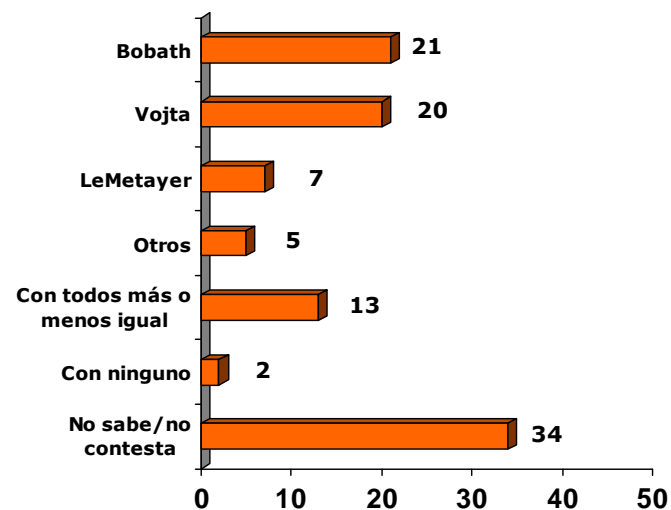
- Entre las distintas terapias aplicadas, la que **se considera más beneficiosa** es la **fisioterapia**; el 57% de los entrevistados la citan en primer lugar y el 23% en segundo. En total es **mencionada en un 80% de los casos**.
- **Uno de cada tres entrevistados menciona** también (en primer o en segundo lugar) **la hidroterapia** y otro **porcentaje similar la logopedia**; porcentajes más reducidos se refieren a la equinoterapia (8%) o mencionan otros tratamientos.
- Algo más de **la mitad de los entrevistados** (el 52%) reconocen que **hay terapias que resultan beneficiosas** para el niños pero que por diversas razones **no se las pueden aplicar con toda la frecuencia deseada**.

Fisioterapia neurológica infantil

**Método más seguido
(Multirrespuesta %)**



Método más beneficioso (%)



(*) **Otros:** combinación de varios, fisioterapia tradicional, terapia de movimiento rítmico, Domman, Terapia ocupacional de Apansa, Basal con objetos, etc.

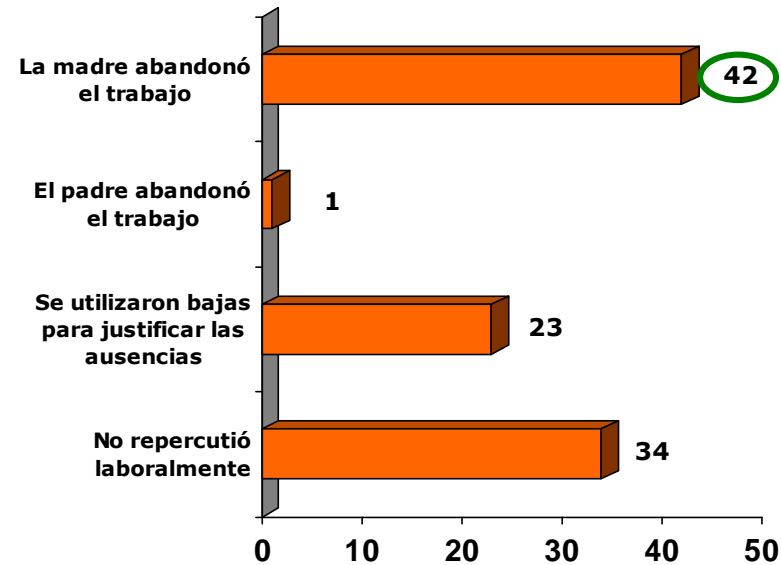
Base: Total (N=84)

- En lo que se refiere a **tratamientos de fisioterapia neurológica infantil**, el **método más seguido** es el **Bobath** (39%), seguido del **Vojta** (31%):
- En cambio, en lo que se refiere a la **satisfacción con los resultados obtenidos**, **ambos métodos son igual** de satisfactorios: el método **Bobath** es mencionado por el **21%** y el **Vojta** por el **20%**.



Situación laboral de los padres

Efecto de la enfermedad sobre la actividad laboral de los padres

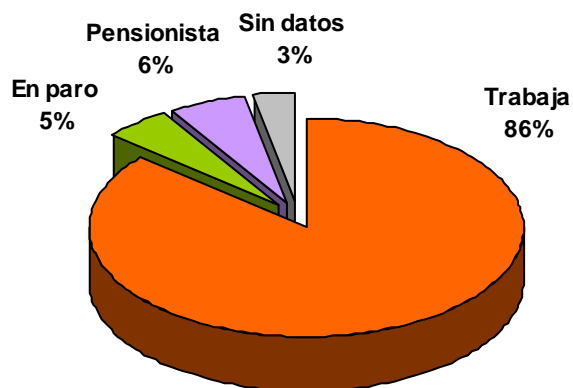


Base: Total (N=84)

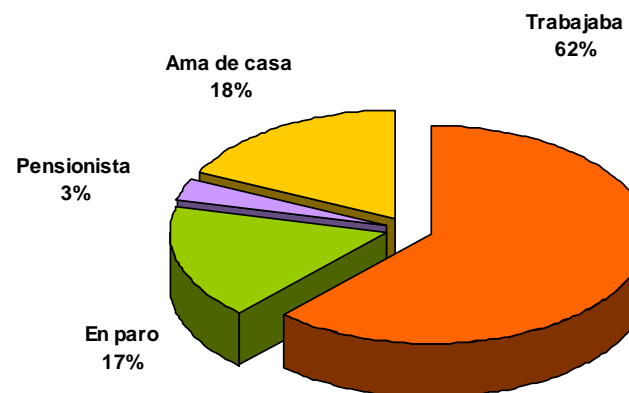
- La aparición de la enfermedad provocó en un **42% de los casos que la madre abandonara su trabajo**; sólo en un 1% fue el padre el que lo abandonó.
- En casi **una cuarta parte de los casos** (el 23%) se fue afrontando el problema por medio de **bajas por incapacidad temporal** y en **uno de cada tres** (el 34%) la aparición de la enfermedad **no tuvo repercusiones sobre la vida laboral** de los padres.

Actividad actual de los padres

Padre



Madre



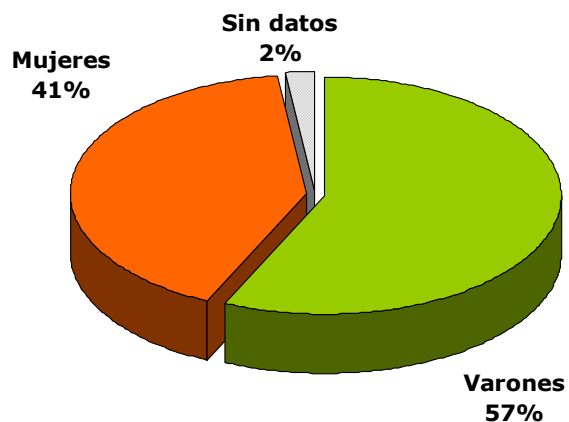
Base: total (N=84)

- En la actualidad, el **86% de los padres** y el **62% de las madres trabajan** (en el momento de nacimiento del niño afectado, el 76% de las madres estaban trabajando).
- Un 18% de las madres se dedican a las tareas del hogar en la actualidad, frente a un 10% que se dedicaba a ello en el momento de nacer el niño.

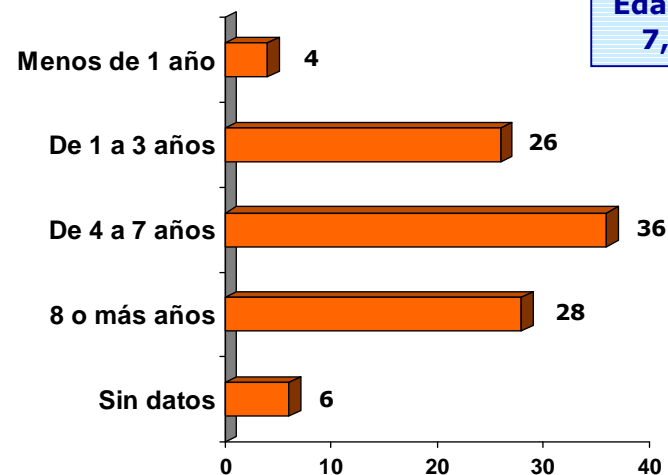
Características sociodemográficas

Características demográficas

Sexo del niño afectado



Edad del niño (%)



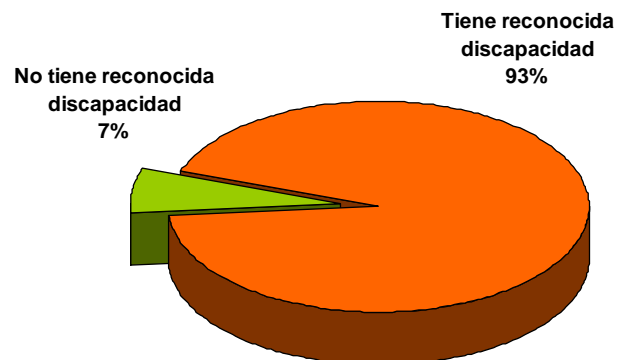
Edad media:
7,3 años

Base: total (N=84)

- El **57% de los casos** recogidos en la encuesta corresponden a **varones** y el **41% a niñas**. La encuesta se puede considerar representativa de la totalidad de miembros de la Fundación dado que en ella hay un 53% de niños y un 43% de niñas.
- En cuando a la edad, el mayor número, el 36%, se sitúa entre 4 y 7 años, mientras que un 26% tiene de 1 a 3 y un 28% ocho o más; la **edad promedio es de 7,3 años**.

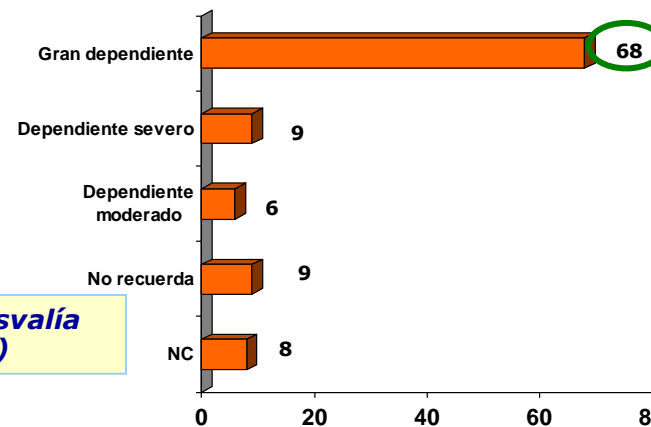
Grado de discapacidad

Reconocimiento de discapacidad

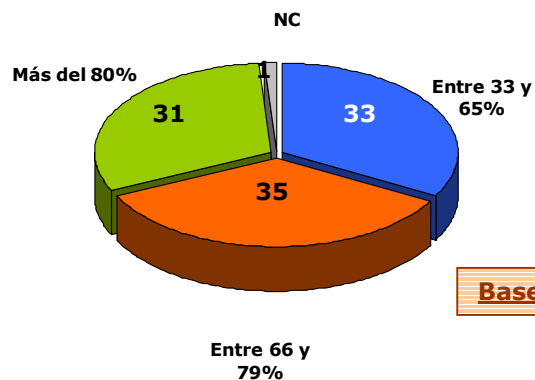


Base: total (N=84)

Grado de discapacidad (%)



Porcentaje de minusvalía reconocida (%)

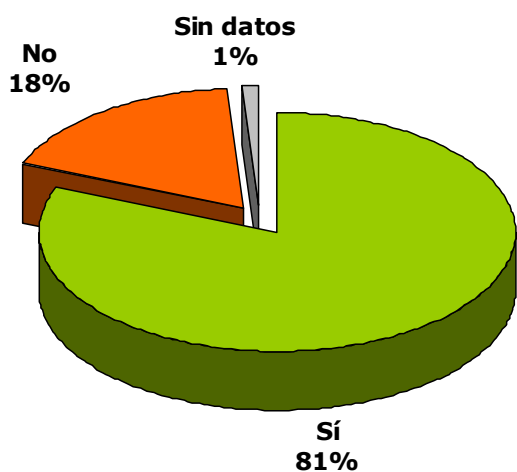


Base: Discapacidad reconocida (N=78)

- El 93% de los niños de la Fundación tiene reconocida algún tipo de discapacidad.
- La gran mayoría de ellos, el 68%, son reconocidos como **Grandes Dependientes** (grado 3, niveles 1 ó 2).
- En cuanto al **porcentaje de minusvalía** reconocida, el 33% está entre el 33% y el 65%; el 35% se sitúa entre el 66% y el 79% y el 31% tiene reconocida una minusvalía de más del 80%.

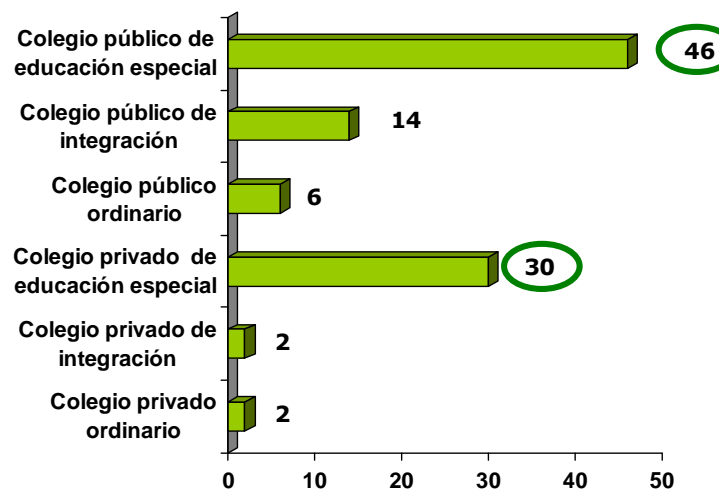
Escolarización

¿Está escolarizado en la actualidad?



Base: total (N=84)

Tipo de centro (%)

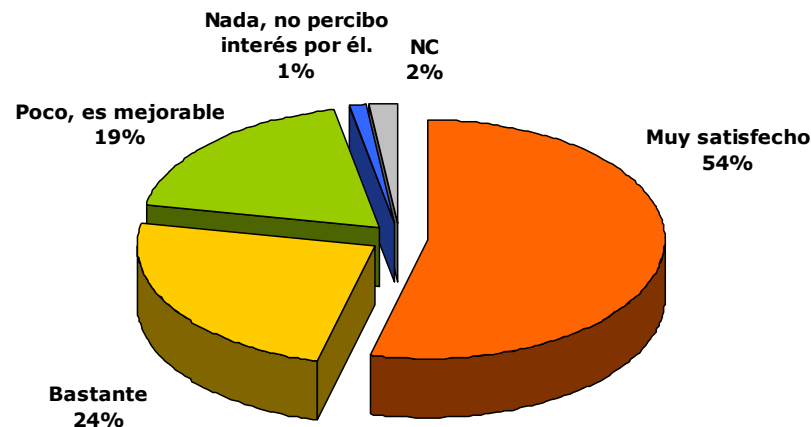


Base: Niños escolarizados (N=68)

- El **81%** de los niños se encuentran escolarizados; la mayor parte de ellos lo están en **colegios de educación especial**, tanto públicos (el 46%) como privados (el 30%).
- Un **16%** se encuentran escolarizados en **colegios de integración** públicos o privados y un **8%** en **colegios ordinarios**.

Satisfacción con la escolarización

Grado de satisfacción con la escolarización del niño



Base: Niños escolarizados (N=68)

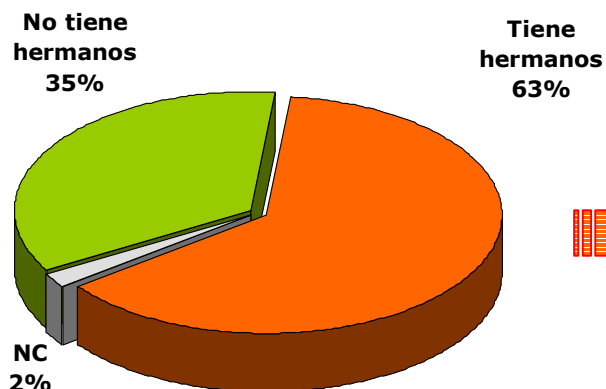
- Más de **la mitad de los padres** (el 54%) se encuentran **muy satisfechos** con la escolarización de sus hijos y el **24% lo está bastante**. Sólo **el 19% está poco satisfecho** y **un 1% no lo está nada**, al considerar que no percibe que se tomen interés por el niño.



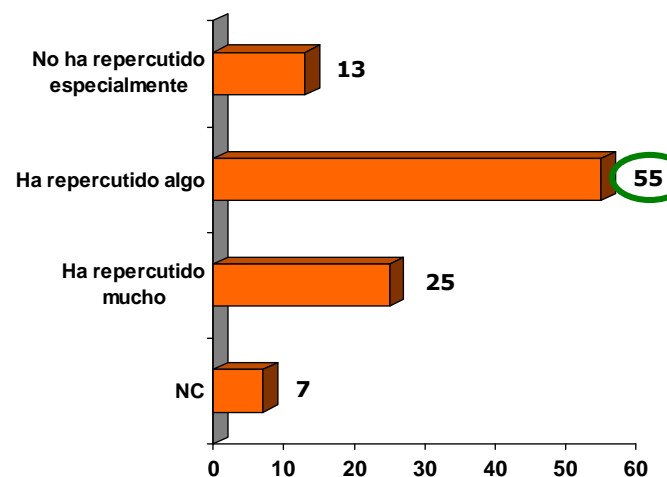
Entorno familiar

Existencia de hermanos

Existencia de hermanos



Repercusión de la enfermedad en los hermanos



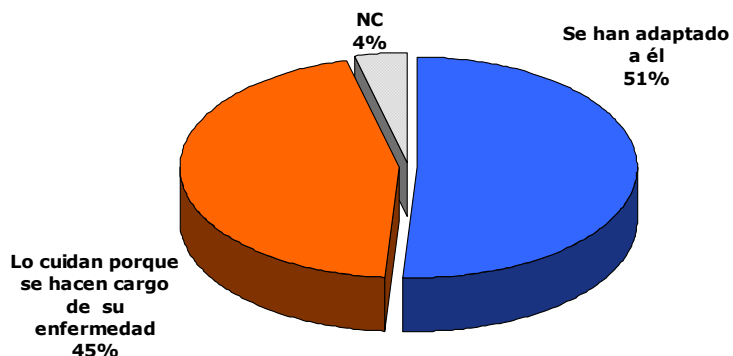
Base: total (N=84)

Base: Tiene hermanos (N=53)

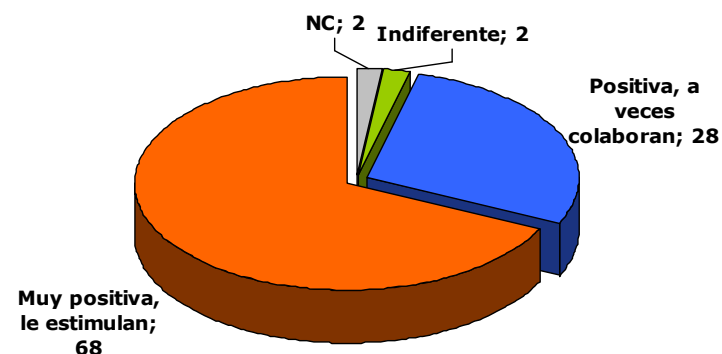
- En el **63% de los casos** el niño afectado **tiene algún hermano**.
- En **más de la mitad de los casos** (el 55%) **la enfermedad ha repercutido sobre la vida de los hermanos**, pero **no de un modo esencial o muy significativo**; en **uno de cada cuatro sí se reconoce una repercusión muy importante**, al tener que prestarle una atención especial al hermano afectado.
- Sólo un 13% afirma que no ha habido ninguna repercusión.

Relación de los hermanos con el enfermo

Actitud de los hermanos



Valoración de la existencia de hermanos



Base: Tiene hermanos (N=53)

- Por lo que se refiere a la **actitud de los hermanos**, las opiniones se dividen entre **un 51%** que piensa que **se han adaptado a él** y **un 45%** que sostiene que **los hermanos colaboran en el cuidado del niño** afectado, haciéndose cargo de la situación. No hay ningún caso de rechazo
- La **valoración** que hacen los entrevistados **de la existencia de hermanos** y su relación con el niño afectado **es muy positiva**. Nadie piensa que sea negativo para los otros hermanos del niño afectado.



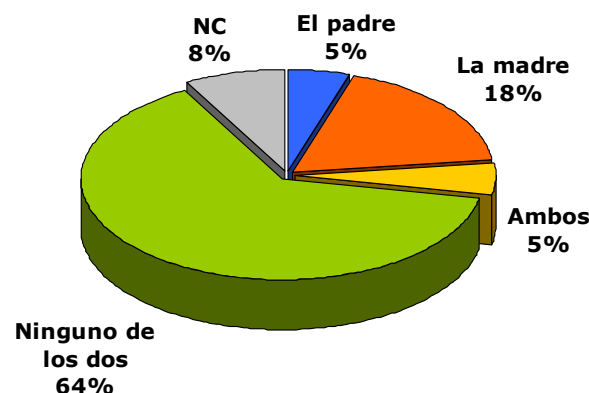
Impacto de la enfermedad en la vida familiar

Impacto emocional de la enfermedad

Percepción de la enfermedad



Necesidad de apoyo psicológico o farmacológico



Base: total (N=84)

- La **reacción** más común **ante la enfermedad** es el reconocimiento de su **carácter muy doloroso, pero también se impone la necesidad de adaptarse a ella**. Sólo en **un 10%** de los casos **se considera a la enfermedad muy destructiva, tanto personal como familiarmente**.
- También son una **minoría los padres que han necesitado apoyo psicológico o farmacológico** para hacer frente a la situación generada por la enfermedad de su hijo. **En un 18% de los casos ha sido la madre** la que ha necesitado este apoyo, **en un 5% el padre** y en otro **5% ambos** progenitores.

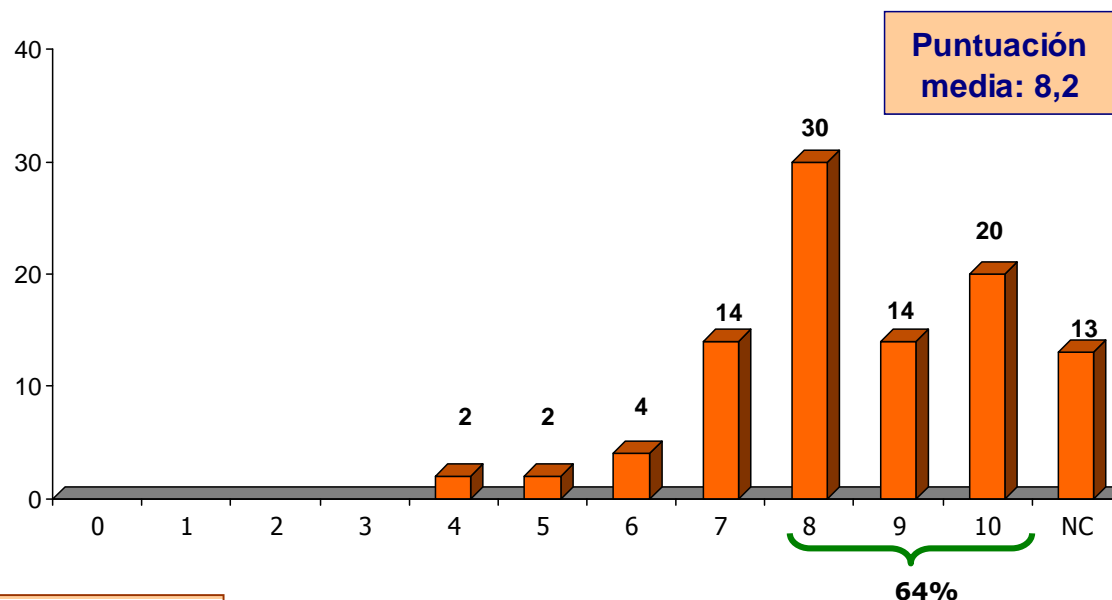


El papel de la Fundación Síndrome de West



Valoración del papel de la Fundación

Puntuación de 0 a 10 (%)



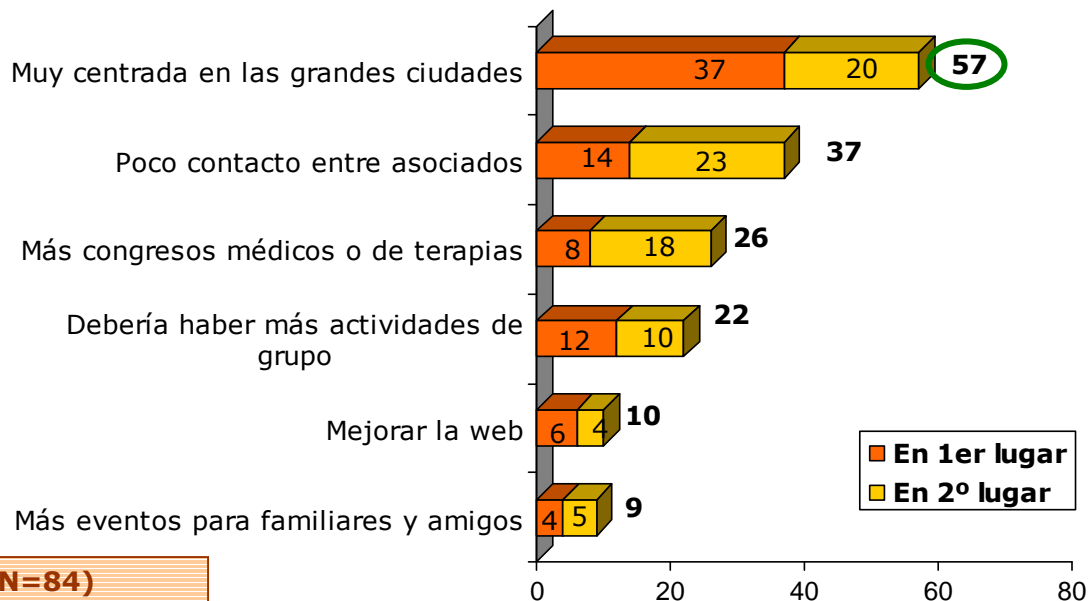
Base: total (N=84)

- El papel que desempeña la **Fundación Síndrome de West** es **muy bien valorado por los asociados** que han contestado a la encuesta. La **puntuación media en una escala de 0 a 10 es de 8,2 puntos** y el **64% de los afiliados le otorgan una puntuación entre 8 y 10 puntos**.



Aspectos mejorables de la Fundación

Aspectos mejorables (Multirrespuesta, %)

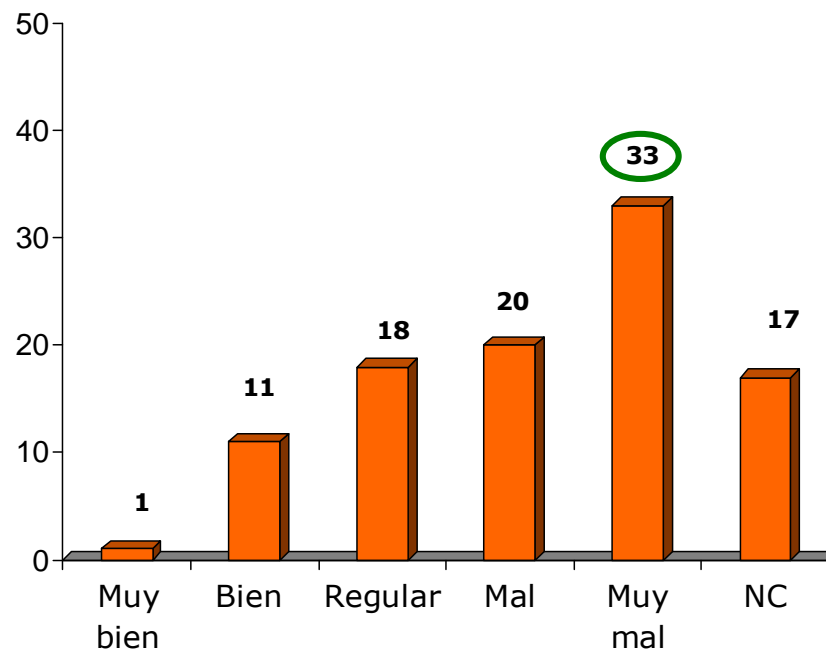


Base: Total (N=84)

- A pesar de la buena valoración que merecen las actividades de la Fundación, se considera que **está centrada en las grandes ciudades** y deja un poco de lado a quienes residen fuera de ellas.
- También se considera que **debería aumentar el contacto entre los asociados**, así como **el número de congresos médicos o de terapias y las actividades de grupo** programadas, tanto de **respiro familiar** como de **apoyo psicológico**.



Valoración de la Ley de Dependencia



Base: Total (N=84)

- El **desarrollo de la Ley de Dependencia merece fuertes críticas** por parte de los entrevistados. **Uno de cada tres (33%)** considera que **se está desarrollando muy mal, de forma extremadamente lenta y aún no ha recibido ninguna ayuda.**
- **Uno de cada cinco (el 20%)** considera que **la tramitación de las ayudas está siendo lenta**, con demoras de hasta dos años, y **un 18% la califica de regular**, con demoras de un año en la tramitación de las ayudas.
- Sólo **un 12% de los entrevistados se muestra satisfecho** con la tramitación de las ayudas en el marco de la nueva Ley de Dependencia.