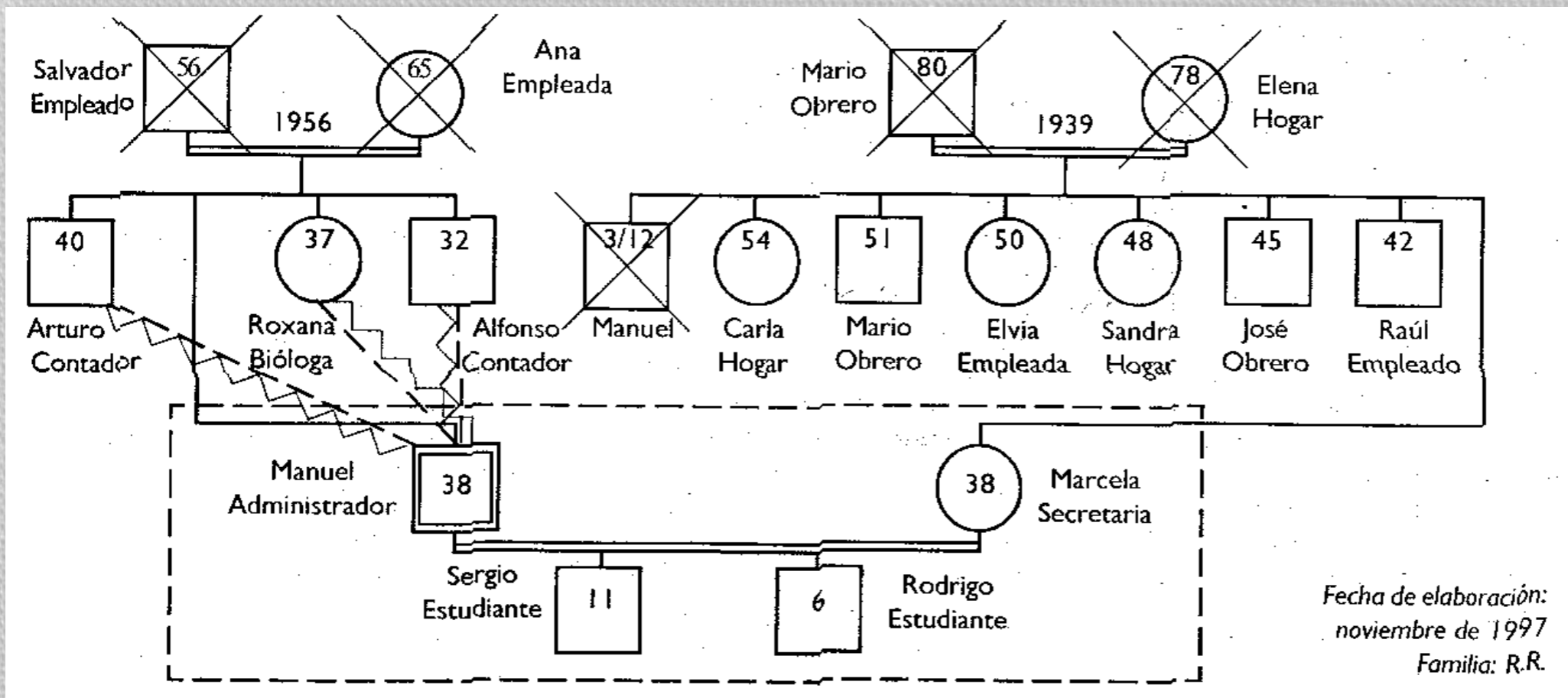


ESQUIZOFRENIA FAMILIAR

Alba Ancochea
Joana Bauzà
Estrella Martínez

Residentes de 2º año Psiquiatría



CASO CLÍNICO 1

MOTIVO DE INGRESO

- Hombre de 51 años que ingresa en sala de agudos por cuadro de un mes de evolución caracterizado por expansividad, hiperactividad y disminución de horas de sueño,... en el contexto de abandono del tratamiento farmacológico y del seguimiento en psiquiatría de forma unilateral.

ANTECEDENTES

- **MÉDICO-QUIRÚRGICOS** No AMC. No otros antecedentes de interés
- **PERSONALES:** Natural de Sevilla. Hijo mayor de 4 hermanos. Correcto desarrollo en la infancia y sociolaboral. Estudios de bachillerato y trabaja como inspector de Hacienda. Casado desde los 24 años, tiene tres hijas y viven todos en el mismo domicilio.
- **PSIQUIÁTRICOS:** Diagnóstico de **trastorno bipolar a los 35 años** por una fase maníaca que no requirió ingreso. Desde entonces en tratamiento con Litio a pesar de lo que ha presentado alguna otra fase maníaca y depresiva. Seguimiento en Consultas externas del H. Sant Pau desde el 1993
- **HÁBITOS TÓXICOS:** Fumador de 1 paquete de tabaco al día. Inicio del hábito tabáquico a los 15 años. Enol 1 copa de vino al día. No otros tóxicos

ENFERMEDAD ACTUAL

- En Noviembre desaparece un compañero suyo del trabajo, por lo que hay una investigación policial. Finalmente hallan el cuerpo de su compañero muerto por asesinato (al cabo de un mes).
- A principios de diciembre, el paciente se acababa de recuperar de una fase depresiva y estaba empezando una fase maníaca que coincide con la muerte del compañero. Empeora el cuadro maníaco con aumento subjetivo de capacidades, expansividad, hiperactividad y disminución de horas de sueño. Gastos excesivos (se compra un coche...)

ENFERMEDAD ACTUAL

- Además, el paciente inicia cuadro delirante con ideas de perjuicio, control, persecución, y autorreferencialidad.
- Aparecen también alteraciones de conducta, realizando el paciente y su esposa investigaciones por su cuenta y realizando aumento de gastos, fugas y cambios de domicilio.
- De hecho, acuden al hospital solicitando protección.

EXPLORACIÓN PSICOPATOLÓGICA

- CyO, sin alteraciones mnésicas, poco colaborador, contacto sintónico, euproséxico, aspecto adecuado. Hipertimia subjetiva, reconoce sensación subjetiva de aumento de capacidades y de bienestar. Se objetiva expansividad e hiperfamiliaridad en el trato. Pensamiento taquipsíquico, globalmente coherente, sin alteraciones formales del lenguaje, con aumento de presión del habla, circunstancialidad y algún descarrilamiento. Ideas delirantes de perjuicio, persecución y control. Autorreferencialidad. No ideas auto/heterolíticas. Hiperactividad, inquietud psicomotriz. Nulo *insight*.

EVOLUCIÓN

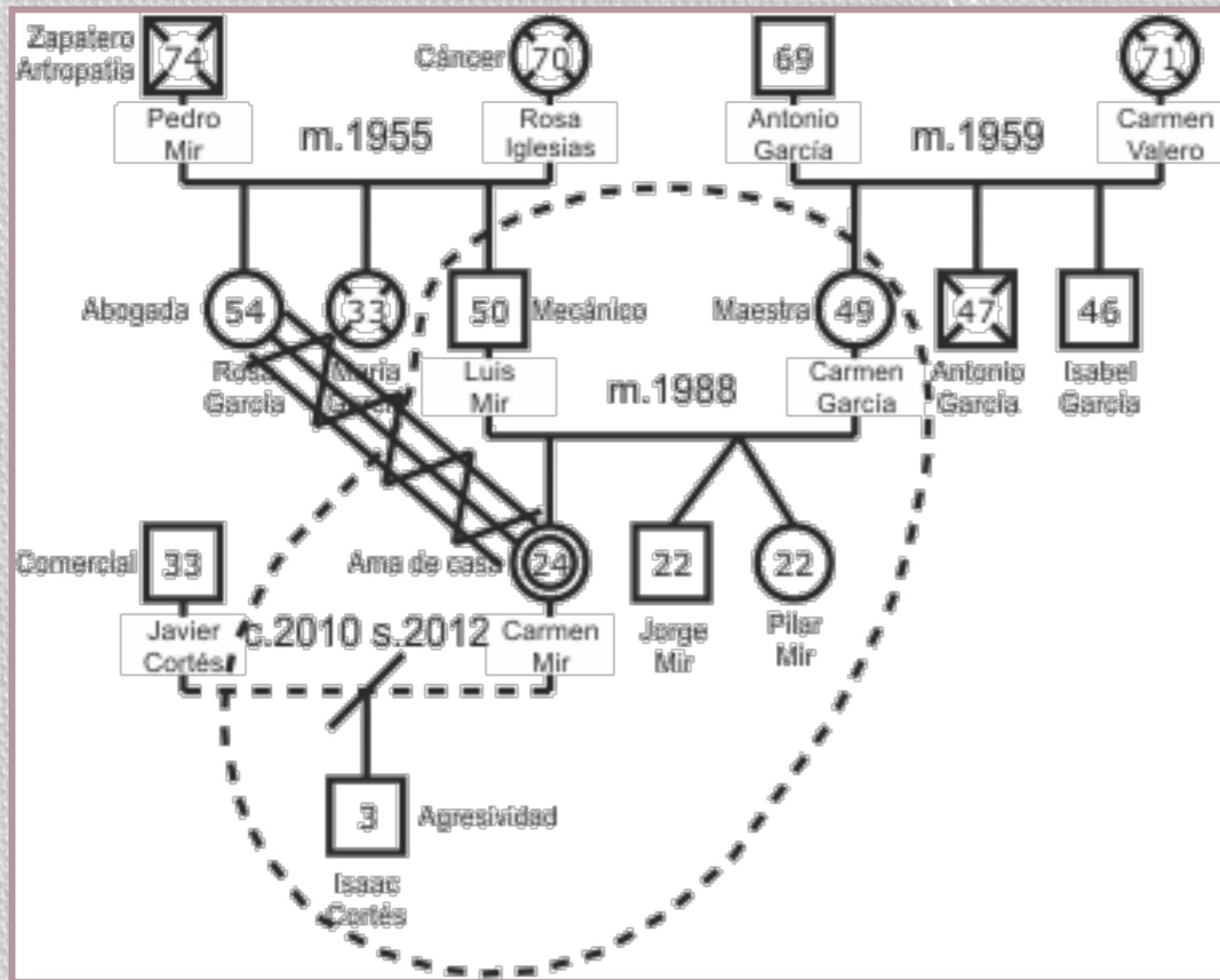
- Se inicia tratamiento con Litio hasta 1200mg/24h, Haloperidol hasta 20mg/24h.
- Progresivamente el paciente presenta mejoría de la clínica maníaca, así como remisión de la ideación delirante de perjuicio.
- Los últimos días de ingreso, el paciente alcanza la remisión completa, presentando correcto insight y crítica de lo sucedido.

DIAGNÓSTICO

- **Eje I:** F31-X Trastorno Bipolar I, episodio más reciente maníaco (296.4x) con síntomas psicóticos incongruentes.
- **Eje II:** -
- **Eje III:** -
- **Eje IV:** -
- **Eje V:** EEAG al ingreso 35, al alta 65

Recomendaciones al ALTA

- **TRATAMIENTO:** Plenur:1-1-1, Haloperidol $\frac{1}{2}$, $\frac{1}{2}$, 1.
- El paciente es dado de alta en remisión completa y controles por su psiquiatra habitual en dispensario de H. Sant Pau.



CASO CLÍNICO 2

MOTIVO DE INGRESO

- Mujer de 48 años que acude a urgencias de psiquiatría junto a su marido por ideación delirante de perjuicio y clínica maniforme.

ANTECEDENTES

- **MÉDICO-QUIRÚRGICOS** No AMC. No otros ant. de interés
- **PERSONALES:** Natural de Sevilla, mayor de 4 hermanos. Correcta adquisición de habilidades en la infancia y una correcta adaptación social. Estudios de forma irregular y a los 15 años empieza a trabajar en una fábrica como costurera. Realiza algunos trabajos de forma esporádica y a los 24 se casa y desde entonces realiza las labores del hogar. Vive con su marido y sus tres hijas
- **PSIQUIÁTRICOS:** Antecedente de episodio disociativo de corta duración en el pasado. No otros antecedentes de interés.
- **HÁBITOS TÓXICOS:** Niega
- **TRATAMIENTO HABITUAL:** No recibe

ENFERMEDAD ACTUAL

- La paciente inicia en enero del 94 y en relación a fase maníaca con sintomatología psicótica de su marido comentada previamente, sintomatología similar a su pareja consistente en disminución de horas de sueño, taquipsiquia, labilidad afectiva, hiperactividad, ideas delirantes de perjuicio y autorreferencialidad.
- Tras ser visitada en urgencias de psiquiatría, se decide ingreso conjuntamente con su marido en la sala de agudos.

EXPLORACIÓN PSICOPATOLÓGICA

- CyO, sin alteraciones mnésicas, colaboradora, contacto sintónico, euproséxica. Aspecto adecuado Hipotimia subjetiva, se objetiva afecto incongruente y disforia. Discurso taquipsíquico, tangencial y a momentos incoherente. Ideas delirantes poco estructuradas de perjuicio y persecución, autorreferencialidad. Niega ideas auto/heterolíticas. Inquietud psicomotriz. Nulo *insight*.

EVOLUCIÓN

- Durante los primeros días la paciente se muestra querulante y reivindicativa, negándose a tomar el tratamiento y presentando algún episodio de agitación que requiere contención física y farmacológica. Persiste así también insomnio nocturno, irritabilidad y incongruencia afectiva
- Se instauro tratamiento con Haloperidol 10mg/24h con importante somnolencia como efecto secundario y que posteriormente se cambia a BDZ al orientar el cuadro como *“folle à deux”* en el cual la paciente inició su sintomatología psicótica en relación a la descompensación y a la ideación delirante del marido.

EVOLUCIÓN

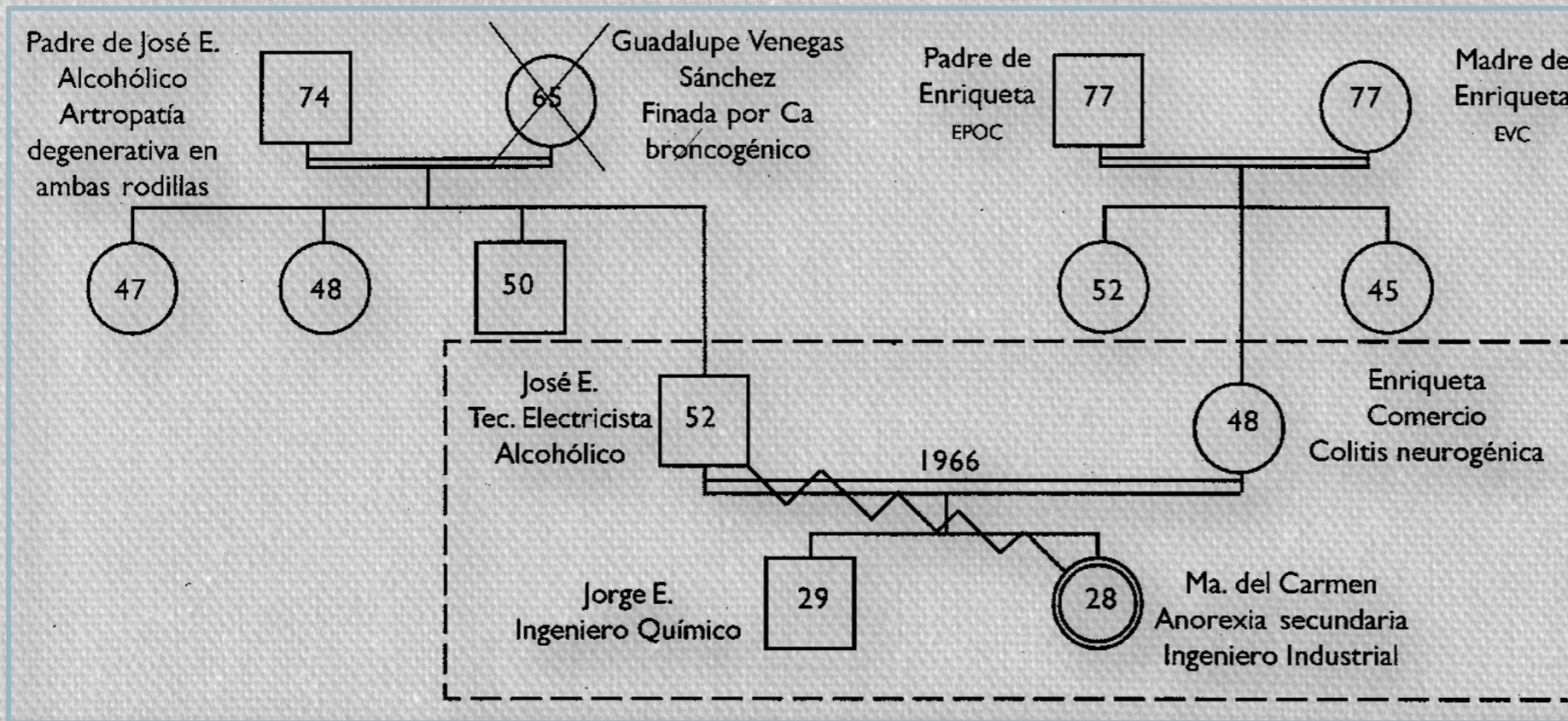
- Tras cinco días, la paciente presenta remisión completa de la sintomatología, con clínica completa y consciencia de enfermedad, persistiendo ligera taquipsiquia y labilidad que finalmente se normaliza.
- A pesar de la mejoría, se da el alta tras quince días de ingreso, pues facilita la permanencia del marido que tarda más tiempo en responder al Tt.

DIAGNÓSTICO

- **Eje I:** F24 Trastorno psicótico inducido (297.30)
- **Eje II:** -
- **Eje III:** -
- **Eje IV:** -
- **Eje V:** EEAG al ingreso 35, al alta 80

Recomendaciones al ALTA

- **TRATAMIENTO:** Tranxilium 5:1-1-1
- La paciente es dada de alta en remisión completa y controles en dispensario de H. Sant Pau.



CASO CLÍNICO 3

MOTIVO DE INGRESO

- Paciente de 21 años traída por la familia por inquietud psicomotriz, lenguaje incoherente y alteraciones en la conducta de pocas horas de evolución.
- Ingresa de forma involuntaria para estudio y tratamiento

ANTECEDENTES

- **MÉDICO-QUIRÚRGICOS** No AMC. No otros antecedentes de interés.
- **PERSONALES:** Natural de BCN. Mediana de tres hermanas. Vive en BCN con sus padres. Correcto ajuste socio-laboral. Actualmente cursa estudios universitarios.
- **PSIQUIÁTRICOS:** Episodio **disociativo** en agosto del 93 (a los **19 años**) con remisión completa a los pocos días.
- **HÁBITOS TÓXICOS:** Fumadora de 1 paquete/24h. CNN y OH ocasional. Niega otros tóxicos
- **TRATAMIENTO HABITUAL:** No recibe

ENFERMEDAD ACTUAL

- En urgencias se objetiva importante inquietud psicomotriz, lenguaje incoherente, lenguaje disgregado, posible actividad alucinatoria.
- Presenta un episodio de agitación con marcada agresividad verbal y física que requiere contención mecánica y química verbalizando contenidos de perjuicio e incoherentes.
- La familia niega cualquier problemática personal o familiar como posible desencadenante.

EXPLORACIÓN PSICOPATOLÓGICA

- Gran dificultad para la exploración. Agitación psicomotriz, nula colaboración, contacto no sintónico. Aspecto descuidado. Disforia e importante irritabilidad. Discurso incoherente, a momentos disgregado, estereotipias motoras y verbales. Manierismos. Probable conducta alucinatoria. Probable ideación delirante de perjuicio.

Exploraciones Complementarias

- Analítica estándar: anodina
- Tóxicos en orina: negativos

EVOLUCIÓN

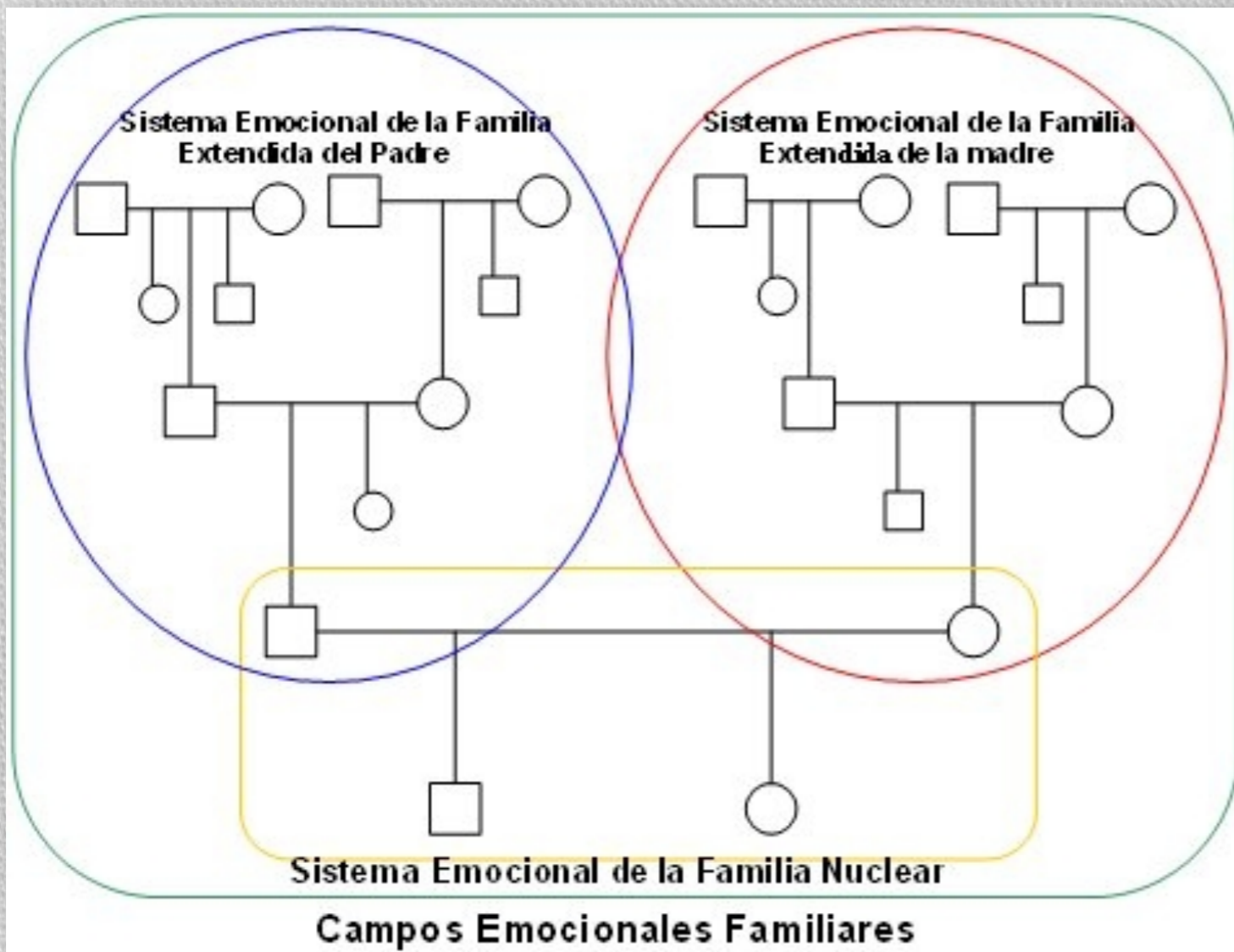
- Las primeras horas tras el ingreso se mantiene a la paciente bajo sedación con Haloperidol y Clorpromazina, persistiendo disforia, suspicacia y contacto no sintónico.
- Progresivamente y durante los siguientes **4 días** de ingreso, la paciente presenta normalización de la conducta y el curso del pensamiento, mostrándose mucho más sintónica y con remisión completa de la clínica psicótica.
- Presenta una buena crítica e *insight* del episodio, por lo que se realiza disminución progresiva del tratamiento con Haloperidol y Clorpromazina. Persisten alteraciones mnésicas parciales del ingreso y la clínica.

DIAGNÓSTICO

- **Eje I:** F44.9 Trastorno disociativo no especificado (300.15) vs. F23.8x Trastorno psicótico breve (298.8)
- **Eje II:** -
- **Eje III:** -
- **Eje IV:** -
- **Eje V:** EEAG al ingreso 25, al alta 90

Recomendaciones al ALTA

- **TRATAMIENTO:** Tranxilium 10mg 0-0-1
- La paciente es dada de alta en remisión completa y controles por su psiquiatra habitual en dispensario de H. Sant Pau.



CASO CLÍNICO 4

MOTIVO DE INGRESO

- Mujer de 18 años que consulta en urgencias de psiquiatría acompañada por su familia por alteraciones de conducta de unas dos semanas de evolución.
- Ingresa de forma involuntaria para estudio y tratamiento.

ANTECEDENTES

- **MÉDICO-QUIRÚRGICOS:** No AMC. No otros ant. de interés.
- **PERSONALES:** Natural de BCN. Menor de tres hermanas. Vive en BCN con sus padres. Correcta adquisición de habilidades en la infancia y adaptación social. Moderado rendimiento escolar, actualmente estudia 4º de ESO con dificultades en el rendimiento.
- **PSIQUIÁTRICOS:** No refiere.
- **HÁBITOS TÓXICOS:** Fumadora 15cig/24h desde los 16 años. OH de fin de semana. CNN habitual, 1U/24h.
- **TRATAMIENTO HABITUAL:** No recibe

ENFERMEDAD ACTUAL

- La paciente y la familia refieren desde hace dos semanas presenta alteraciones de conducta, con risas inmotivadas, hiperactividad, insomnio y sensación de autorreferencialidad y dice que le están preparando una fiesta.... Presenta alteraciones del curso del pensamiento y afecto incongruente.
- Parece que las semanas previas al ingreso la paciente consumía dosis altas de cannabis.

EXPLORACIÓN PSICOPATOLÓGICA

- Consiente, orientada parcialmente. Sin alteraciones mnésicas evidentes, parcialmente colaboradora, contacto poco sintónico, aspecto adecuado, paraprosexica. Subjetivamente eutímica, se objetiva afecto incongruente y risas inmotivadas. Pensamiento enlentecido, incoherente, disgregado, con pararrespuestas y bloqueos. Niega ideas delirantes de perjuicio. Autorreferencialidad poco estructurada. Sensación de extrañeza. Inquietud psicomotriz moderada. Insight parcial.

Exploraciones Complementarias

- Analítica estándar: anodina
- Tóxicos en orina: Positivo para THC, negativo a otros.

EVOLUCIÓN

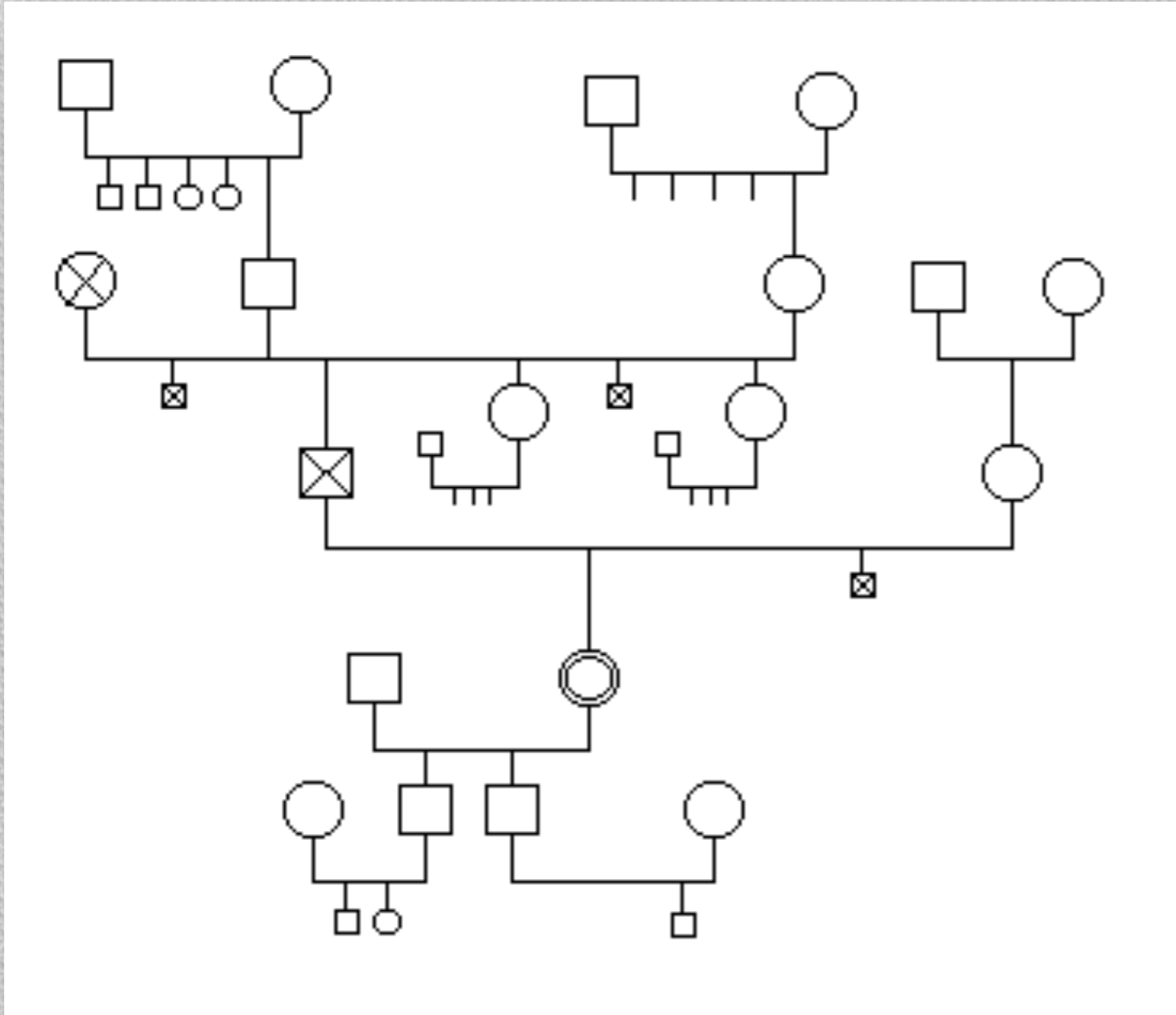
- Se inicia tratamiento con Risperidona alcanzando dosis de 6mg/24h con buena tolerancia. La paciente presenta mejoría progresiva del curso del pensamiento, normalización del ánimo y desaparición de la autorreferencialidad. Descanso nocturno y apetito preservados.
- Debido a la mejoría sintomatológica, la paciente es dada de alta a los 20 días, en remisión completa, con recomendación de mantener tratamiento médico y controles por sus psiquiatra habitual.

DIAGNÓSTICO

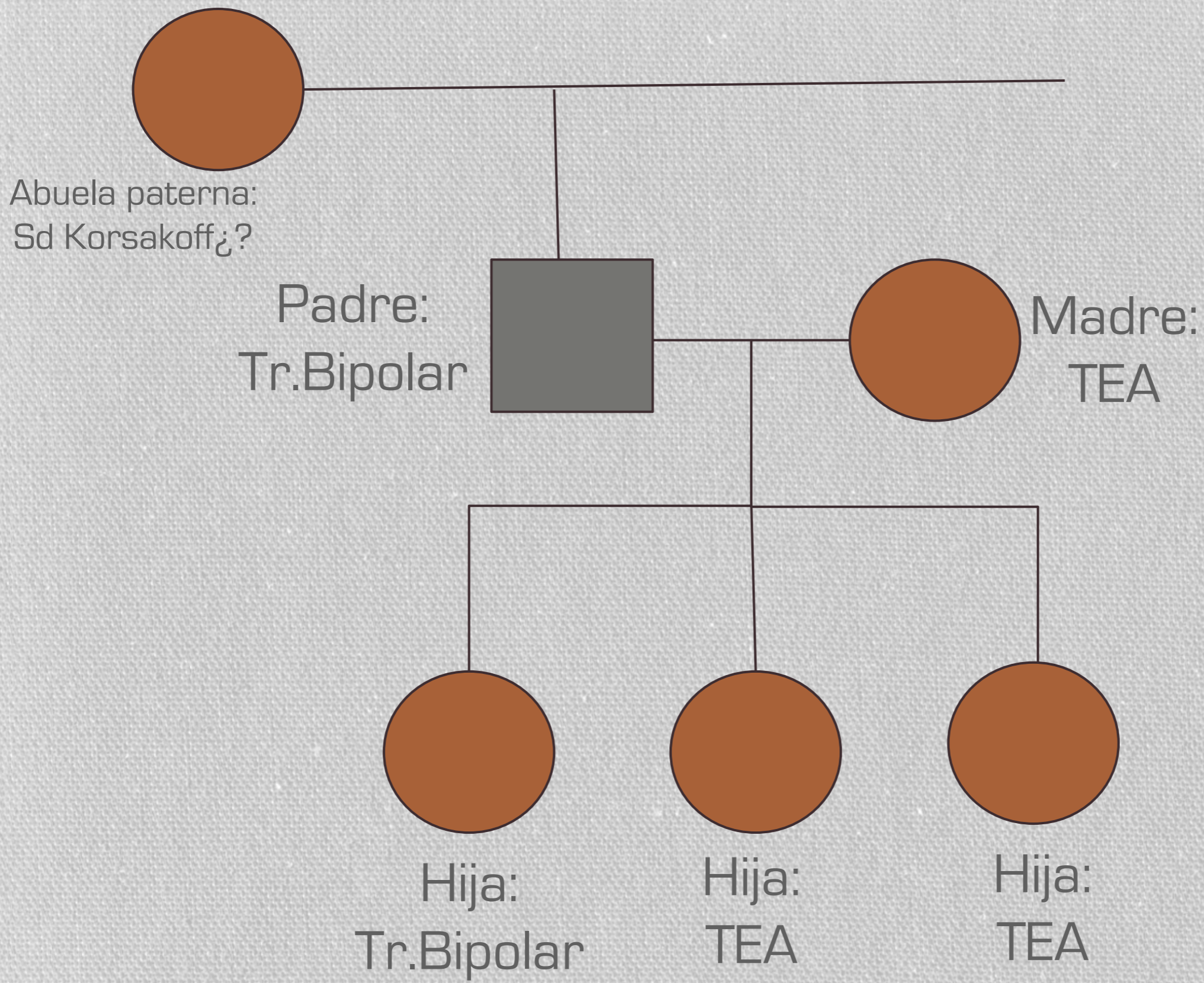
- **Eje I:** F20.8 Trastorno esquizofreniforme (295.40)
Abuso de cánnabis
- **Eje II:** -
- **Eje III:** -
- **Eje IV:** -
- **Eje V:** EEAG al ingreso 35, al alta 85

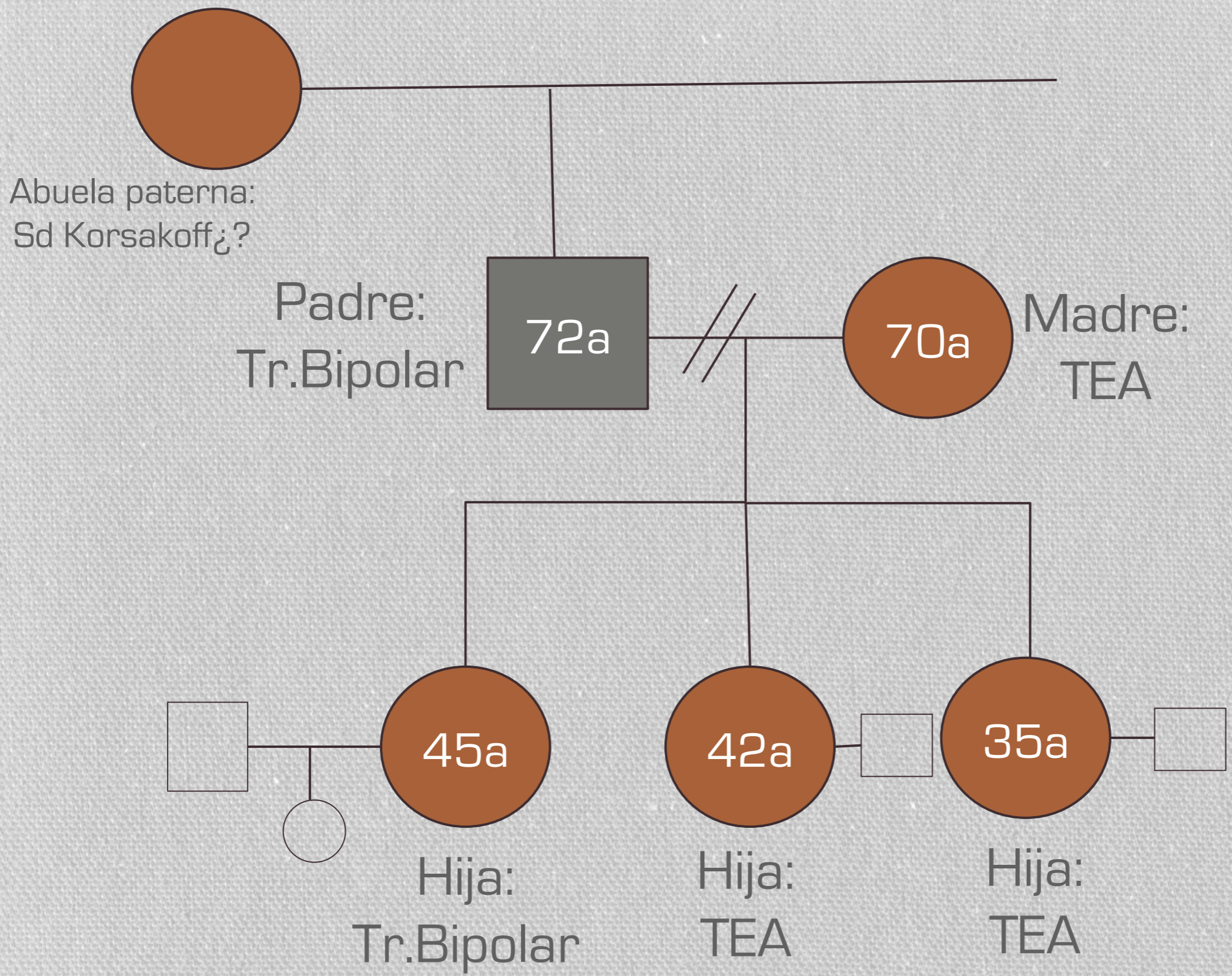
Recomendaciones al ALTA

- **TRATAMIENTO:** Risperidona 4mg: 0-0-1
- La paciente es dada de alta en remisión completa y controles por su psiquiatra habitual en dispensario de H. Sant Pau.

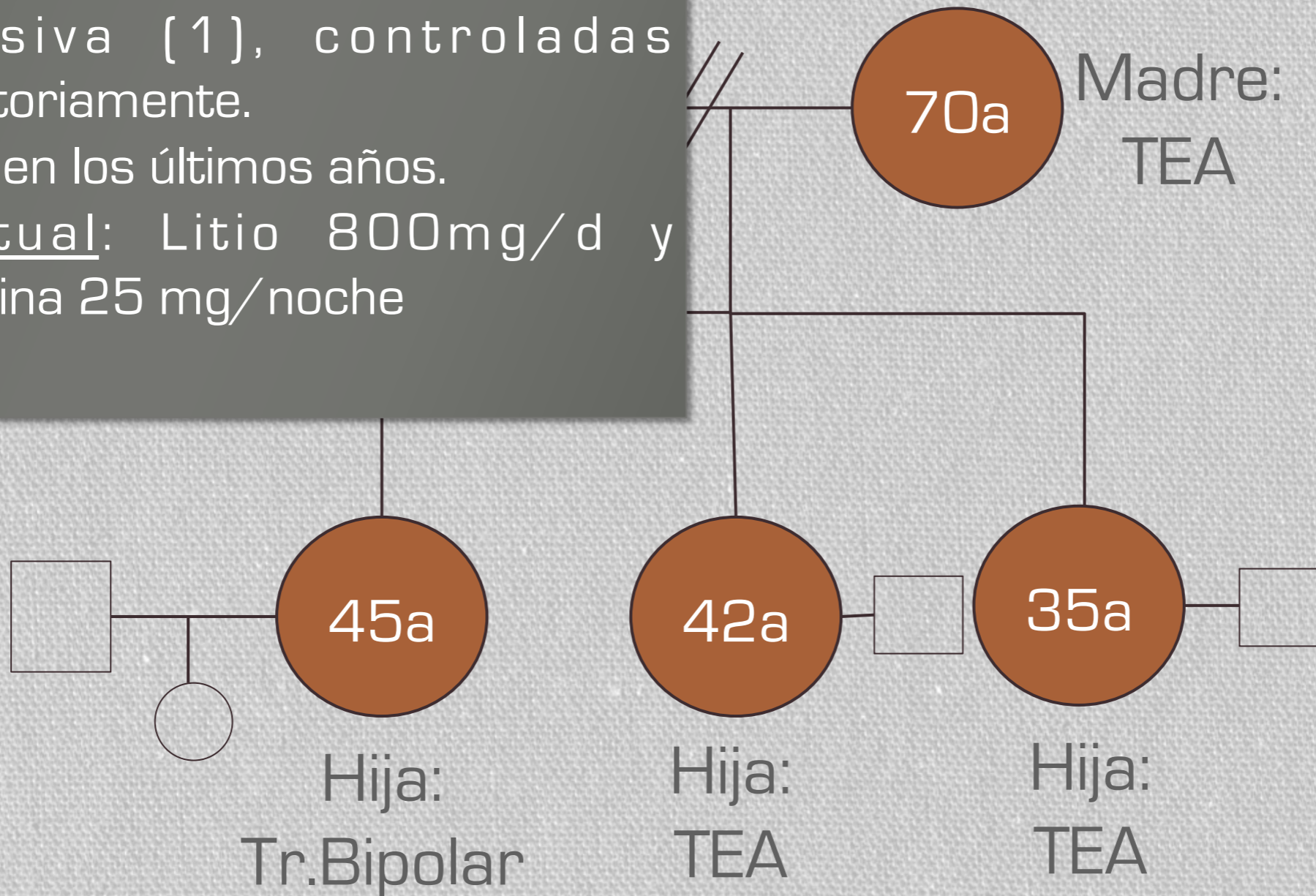


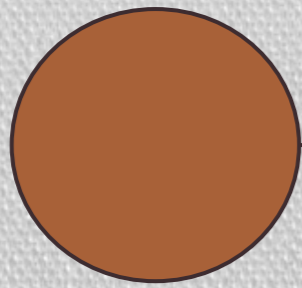
CONCLUSIONES





- No más ingresos.
- Recaídas hipomaniacas (2) y depresiva (1), controladas ambulatoriamente.
- Estable en los últimos años.
- Tt actual: Litio 800mg/d y Quetiapina 25 mg/noche

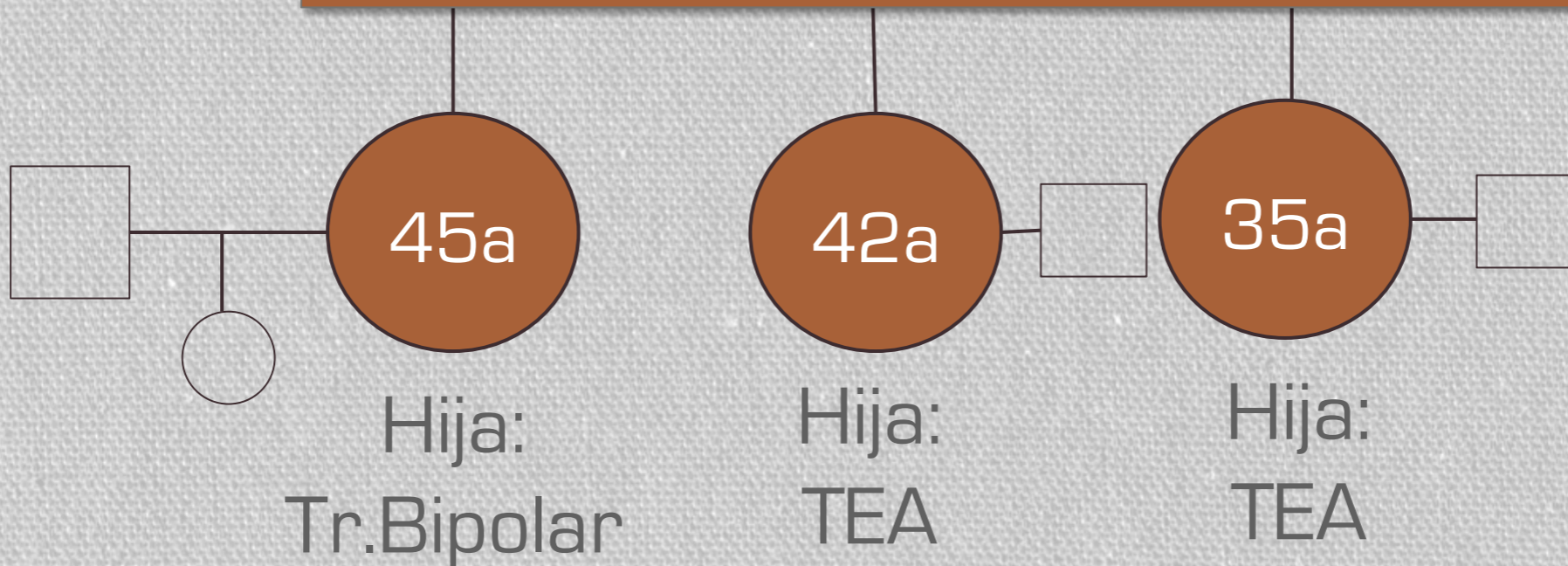


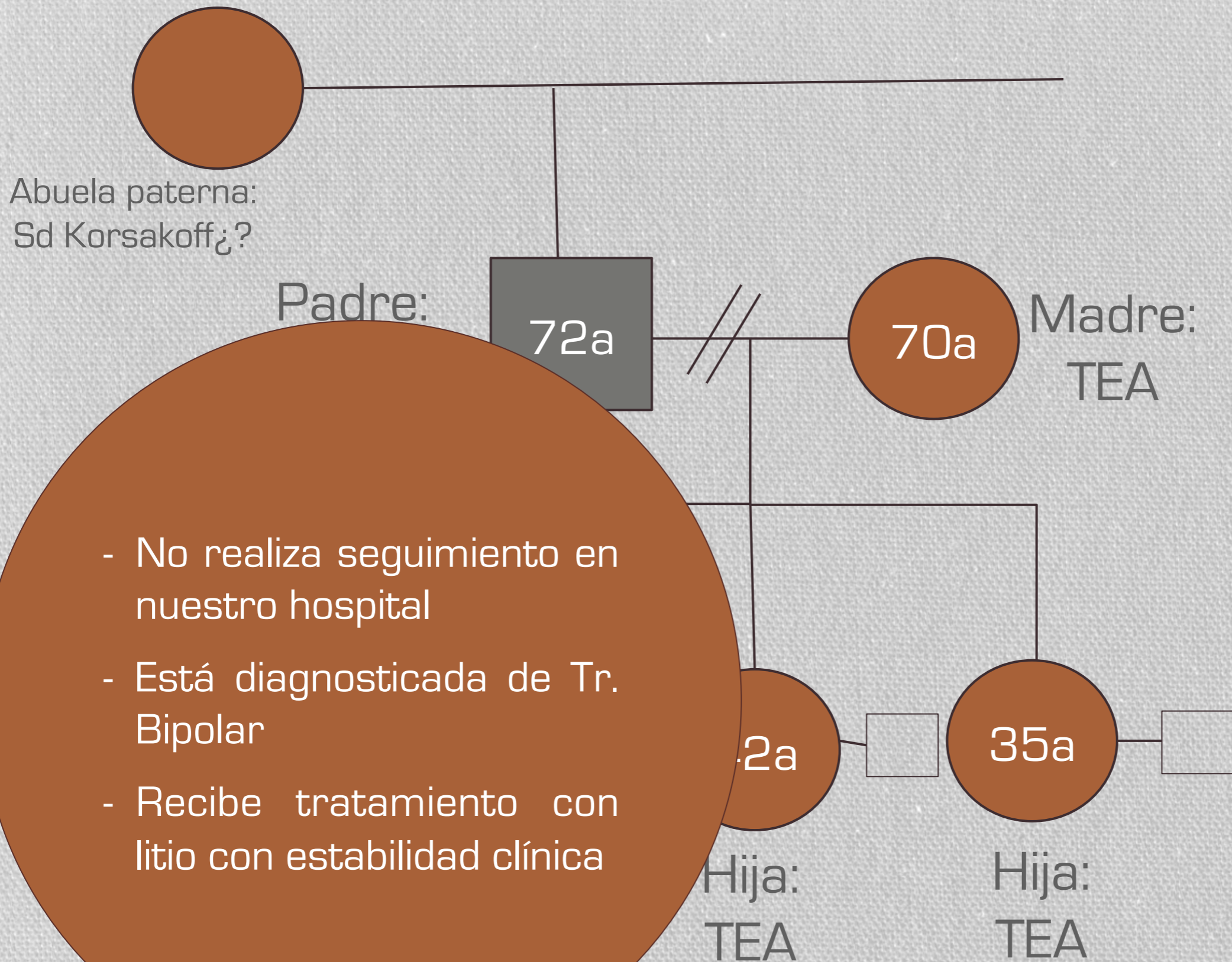


Abuela paterna:
Sd Korsakoff¿?

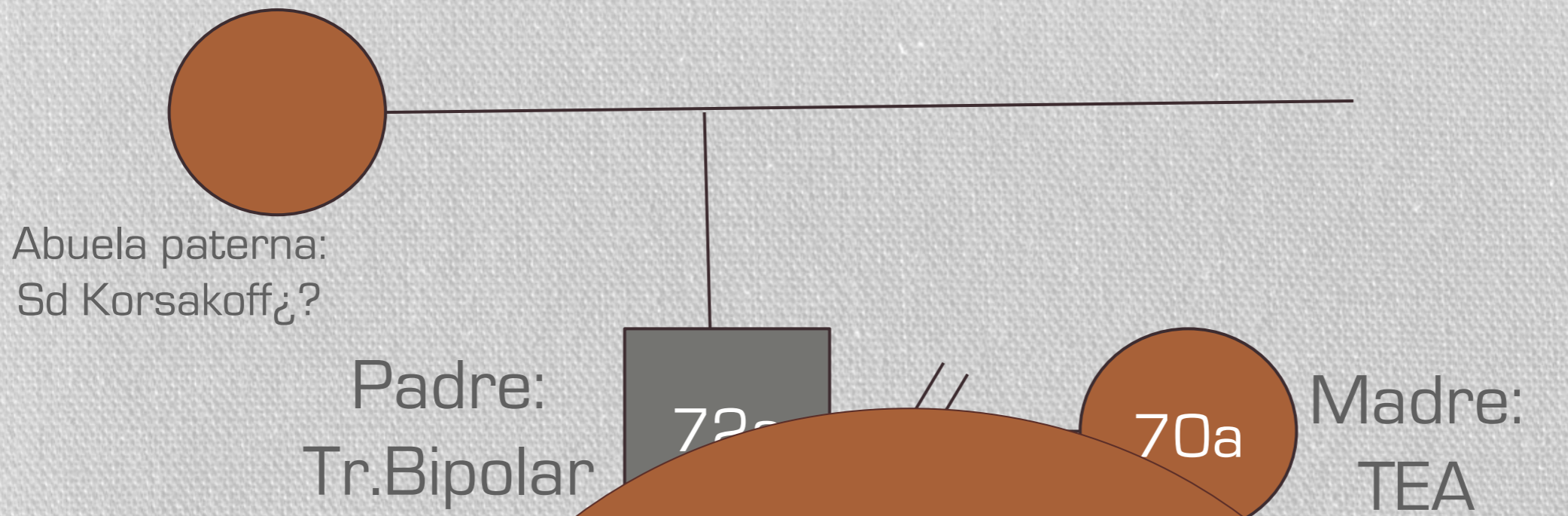
Pad
Tr.Bip

- Al año del ingreso por psicosis inducida, ingresa por episodio mixto (clínica depresiva de 3 semanas de evolución y viraje posterior a clínica maniforme/psicótica). Vuelve a ingresar por episodio de inicio brusco de características maniforme/psicóticas.
- A nivel ambulatorio ha hecho fases depresivas francas.
- Diagnóstico: TEA
- Se introduce tratamiento con litio hace más de 10 años.
- Tt actual: Litio, Sertralina y Olanzapina

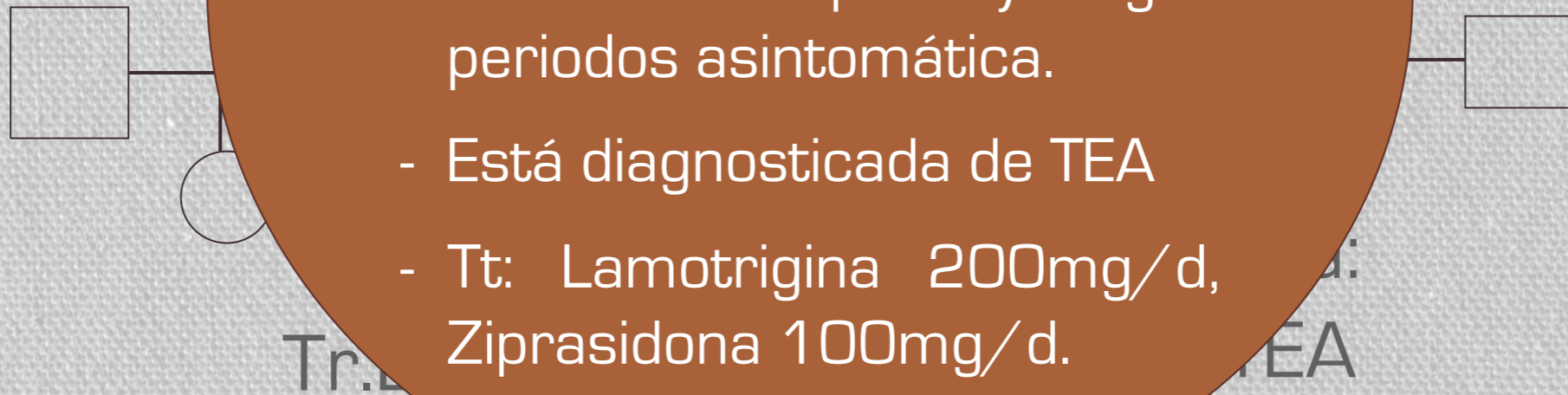


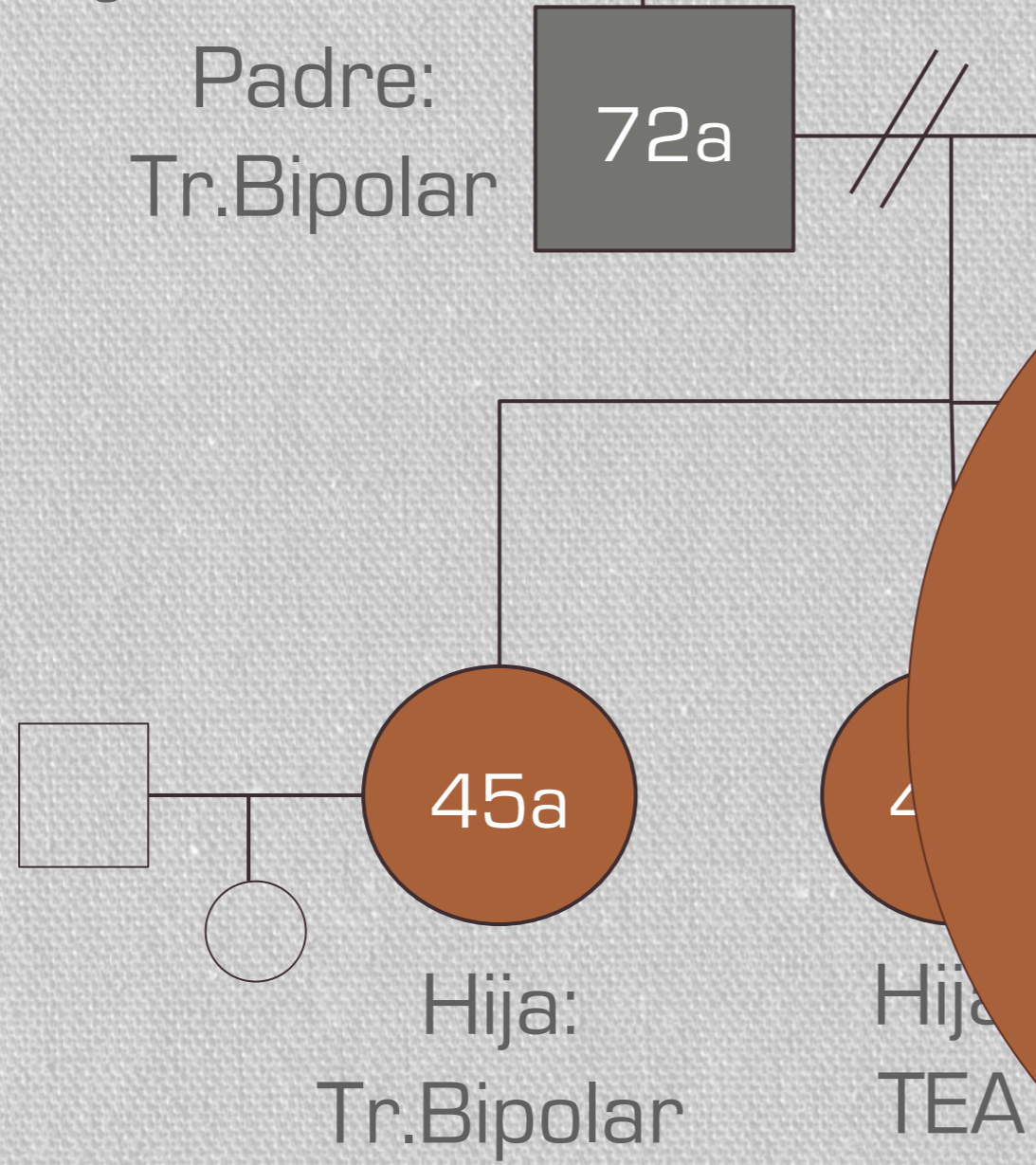


- No realiza seguimiento en nuestro hospital
- Está diagnosticada de Tr. Bipolar
- Recibe tratamiento con litio con estabilidad clínica



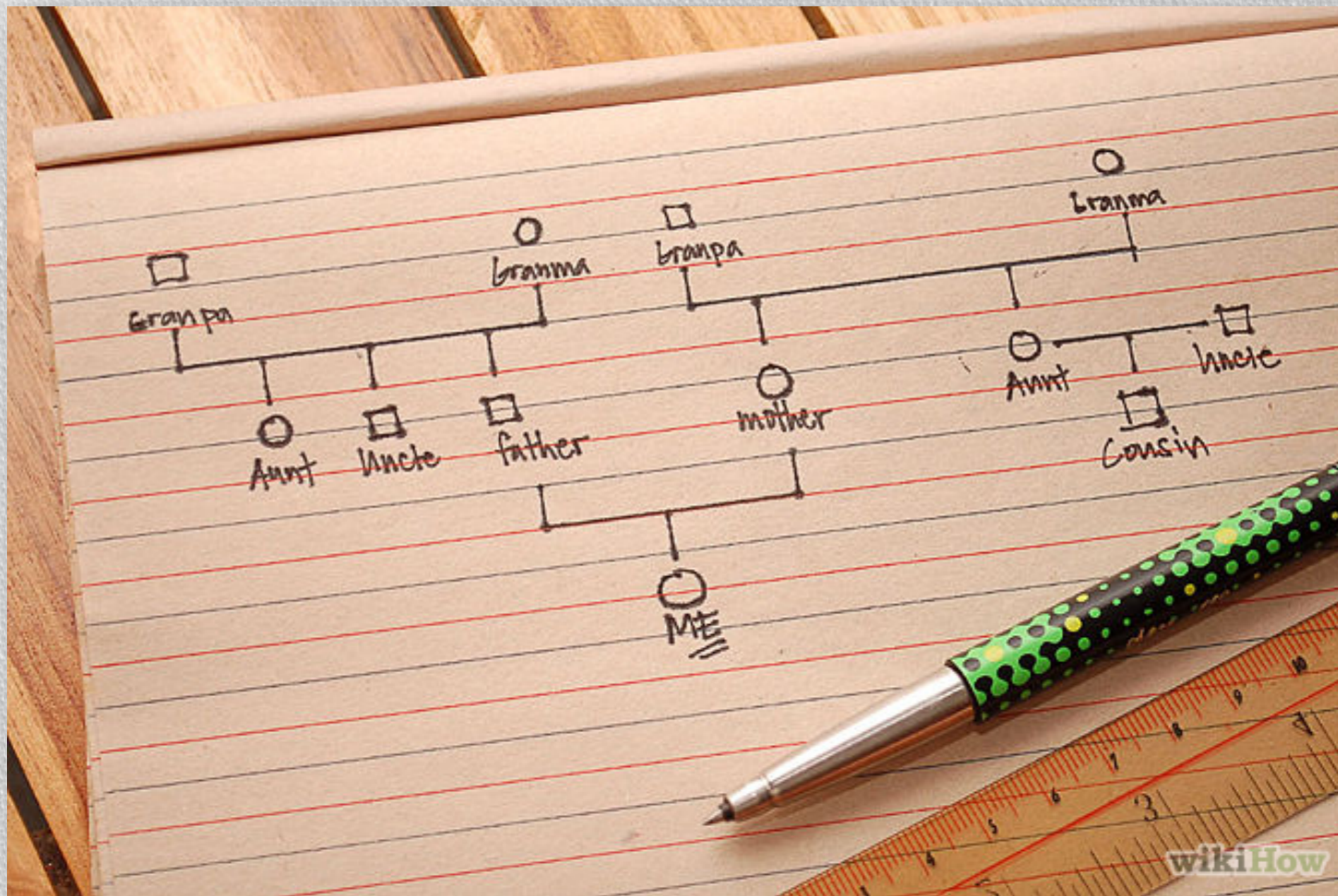
- Ha estado ingresada en dos ocasiones.
- Ha presentado cuadros similares al del ingreso con remisión completa y largos periodos asintomática.
- Está diagnosticada de TEA
- Tt: Lamotrigina 200mg/d, Ziprasidona 100mg/d.





- Ingresos a los 24,26,28 y 32 años.
- Clínica psicótica y maniforme.
- Consumo continuado de THC
- Está diagnosticada de TEA
- Tt: Depakine, Solian y haloperidol... Reciente cambio a Plenur.

- Todos los individuos presentan un diagnóstico del Eje I del DSMIV-TR de TB o TEA
- Este caso es una muestra de alta agregación familiar del TMS
- Se observan también cursos y sintomatología clínica similares en la madre y dos de las hijas*.
- El tratamiento con Litio ha sido necesario en 4/5 miembros, con buena respuesta y tolerancia, siendo la segunda hija la única que por el momento no está con este tratamiento.

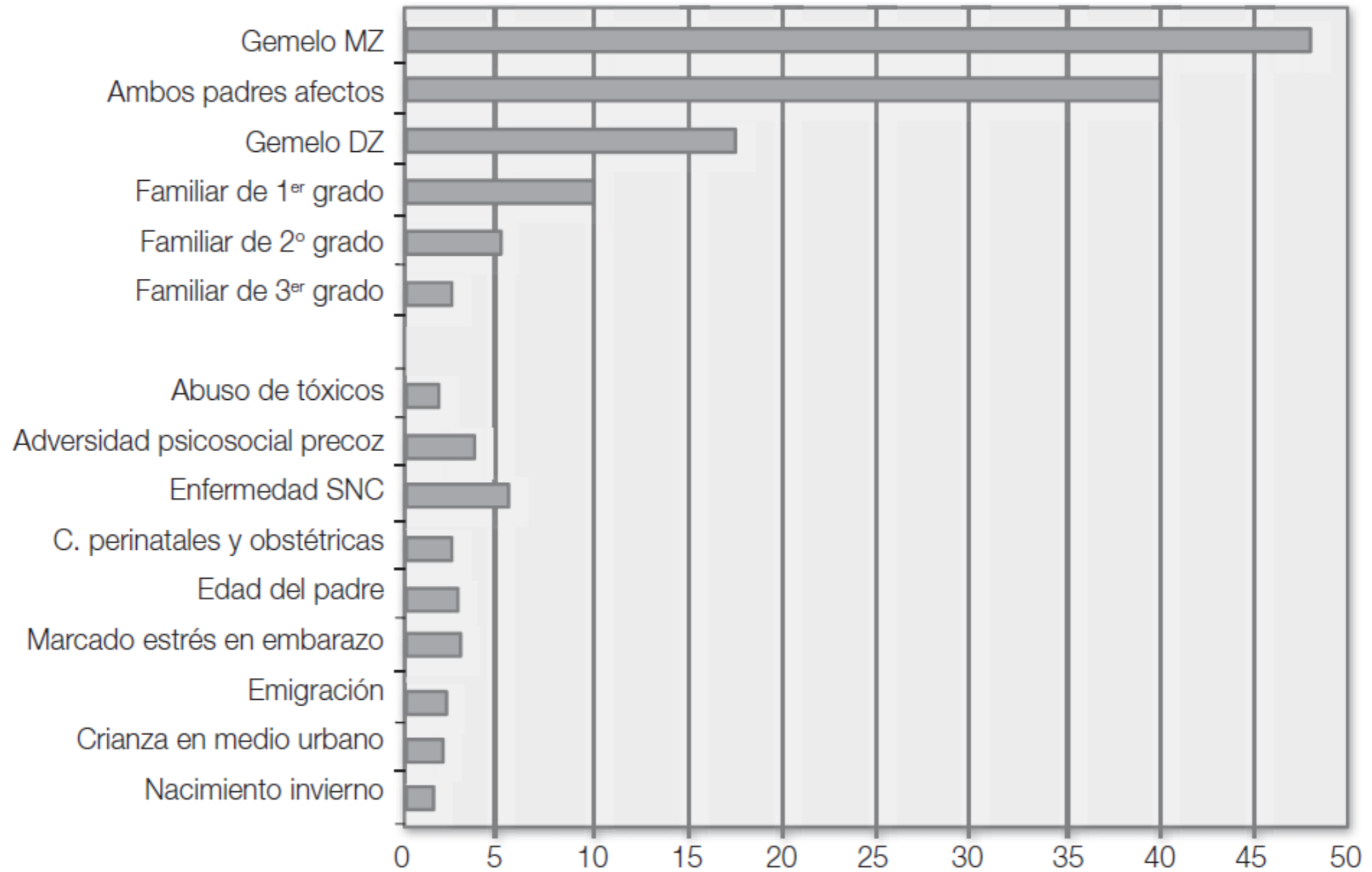


REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

“TRASTORNOS DEL ESPECTRO ESQUIZOFRÉNICO”

- Carácter multifactorial.
- Ninguna causa es suficiente para explicar la enfermedad, aunque los factores genéticos por sí solos son **la causa aislada más importante.**
- Factor genético se manifiesta también en el trastorno esquizotípico de la personalidad y el resto de psicosis no puramente afectivas.

FIGURA 2. Factores de riesgo genéticos y ambientales y tamaño del efecto



Risk of Mental Illness in Offspring of Parents With Schizophrenia, Bipolar Disorder, and Major Depressive Disorder: A Meta-Analysis of Family High-Risk Studies

Daniel Rasic¹, Tomas Hajek^{1,2}, Martin Alda¹, and Rudolf Uher^{*,1,3}

- **Metanálisis:** 33 estudios con 3863 descendientes de padres con un TMS y 3158 descendientes control.
- Descendientes de padres con TMS
 - ↳ **32%** probabilidad de desarrollar un TMS en la edad adulta.
- Descendientes de familias de riesgo tuvieron una tasa significativamente mayor
 - ↳ El mismo trastorno que los progenitores → **RR= 3.59**
 - ↳ Otro TMS → **RR= 1.92**

Risk of Mental Illness in Offspring of Parents With Schizophrenia, Bipolar Disorder, and Major Depressive Disorder: A Meta-Analysis of Family High-Risk Studies

Daniel Rasic¹, Tomas Hajek^{1,2}, Martin Alda¹, and Rudolf Uher^{*,1,3}

- Riesgo de desarrollar **TRASTORNOS AFECTIVOS** es significativamente mayor entre descendientes de padres con **ESQUIZOFRENIA** → RR = 1.62
- Riesgo de sufrir **ESQUIZOFRENIA** significativamente mayor en descendientes de padres con **Tr. BIPOLAR** → RR = 6.42, pero **NO** entre desc. de padres con **DEPRESION** → RR = 1.71

Review

Specific and common genes implicated across major mental disorders: A review of meta-analysis studies[☆]

- **Revisión:** Incluye 1519 meta-análisis y 157 estudios sobre polimorfismos genéticos en el TDM, ESQ, TB, TDAH y trastornos de ansiedad familiares.
- **25%** de meta-análisis: efecto significativo para 134 genes (206 variantes).
- **75%** presentan resultados negativos. **5%** de estos en conflicto con los resultados positivos.

Review

Specific and common genes implicated across major mental disorders: A review of meta-analysis studies[☆]

- 63% sobre ESQ: identifica 50 genes (97 variantes)
- 17% sobre TB: identifica 46 genes (65 variantes)
- 12% sobre TDM: 27 genes (27 variantes)
- 5% sobre TDAH: 8 genes (11 variantes)
- 3% sobre tr. De ansiedad: 3 genes (6 variantes).

Review

Specific and common genes implicated across major mental disorders: A review of meta-analysis studies[☆]

- **13 variantes genéticas:** comunes a dos o más enf.
- Las vías identificadas en las variantes compartidas incluyen:
 - Vías serotoninérgicas (SLC6A4 5-HTTLPR, HTR1A C1019G, SLC6A4 VNTR, TPH1 218 A/C)
 - Vías dopaminérgicas (DAT1 40-bp, DRD4 48-bp, COMT Val158Met)
 - Vías vasculares (APOE e4, ACE Ins/Del, MTHR C677T, MTHR A1298C)
 - Vías glutamatérgicas (DAOA G72/G30 rs3918342)
 - Vías neurotróficas (BDNF Val66Met)

RELACION FAMILIAR

- Relaciones de valor emocional que influyen en nuestra forma de ser: como fuentes de apoyo gratificante o como fuente de tensión psicológica.
- Hay numerosos modelos para explicar las relaciones familiares en psicosis.

TEORÍA DEL DOBLE VÍNCULO

- La interacción que sucede entre dos o más que poseen una relación significativa, que, por su repetición, se convierte en habitual.
- Una de las personas da una instrucción negativa primaria: “No hagas esto o te castigaré”.
- Posteriormente la misma persona da una segunda instrucción que contradice la primera en un nivel más abstracto y, como la primera, está reforzada por castigos. Suele ser no verbal. Puede ir dirigida a cualquier elemento de la primaria: “No veas esto como un castigo”.

TEORÍA DEL DOBLE VÍNCULO

- Una instrucción negativa terciaria prohíbe al receptor escapar del campo. Puede estar ya implícita en la situación, por ejemplo la dependencia física y emocional de los padres.
- La experiencia se generaliza y todos estos componentes no son necesarios cuando el receptor del doble vínculo ha aprendido su universo en patrones de doble vínculo.

EMOCIÓN EXPRESADA

- Refleja la cantidad-calidad de actitudes hacia el paciente, contemplándose 5 escalas:
 - Criticismo
 - Hostilidad
 - Sobreimplicación emocional
 - Calidez
 - Comentarios positivos

INTERVENCIONES FAMILIARES

- Mejoran los resultados en personas con esquizofrenia.
- Promueven ambientes familiares positivos (reducen los niveles de emoción expresada).
- Proporcionan información sobre signos y síntomas de la enfermedad para anticipar y detener las recaídas.

BIBLIOGRAFÍA

- “Risk of Mental Illness in Offspring of Parents With Schizophrenia, Bipolar Disorder, and Major Depressive Disorder: A Meta-Analysis of Family High-Risk Studies” **Daniel Rasic¹, Tomas Hajek, Martin Alda, and Rudolf Uher, Schizophrenia Bulletin** vol. 40 no. 1 pp. 28–38, 2014
- Justine M. Gatt; **Specific and common genes implicated across major mental disorders: A review of meta-analysis studies.** Journal of Psychiatric Research, 2015
- J. L. Linares. **Terapia familiar ultramoderna.** Ed. Herder 2012.
- Okpokoro U, Adams CE, Sampson S. **Family intervention for schizophrenia (Review).** The Cochrane Library 2014, Issue 3.