VOL 22
#03
ISSN 1514-5654
SEPTIEMBRE 2019

Ludovica Pediátrica

Revista del Hospital de Niños **"Sor María Ludovica"**

EDITORIAL
PRESENTACIÓN DEL SERVICIO DE SALUD MENTAL DEL HOSPITAL SOR MARÍA LUDOVICA

CASO CLÍNICO
OSTEOPETROSIS: PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

CASOS CLÍNICOS
ENCEFALOPATÍA NECROTIZANTE AGUDA (ENA): REPORTE DE CASOS

COLUMNA DE RESIDENTES
RESIDENCIA DE MEDICINA FÍSICA Y REHABILITACIÓN

Revista científica del Hospital de Niños de La Plata Superiora Sor María Ludovica y del Instituto de Desarrollo e Investigaciones Pediátricas (IDIP) (MS/PBA). La Plata – Argentina. Incorporada a la base de datos LILACS, Literatura Latinoamericana y del Caribe en Ciencias de la Salud.

PRESENTACIÓN DEL SERVICIO DE SALUD MENTAL DEL HOSPITAL SOR MARÍA LUDOVICA

Difícilmente la psicopatología sola pueda dar cuenta de la complejidad de los problemas que atraviesan las infancias y adolescencias actuales, su utilidad como herramienta para la clínica se desvanece cuando se le requiere ser explicación única y, más aún, cuando sucumbe a la lógica de la medicalización.

Alicia Stolkiner, 2009

El proyecto de trabajo del Servicio de Salud Mental se enmarca y encuentra sus límites en la concepción actual de la Salud Mental, concebida como un proceso determinado y atravesado por los componentes históricos, socioeconómicos, culturales, biológicos y psicológicos.

El Servicio de Salud Mental fue fundado en 1957. A poco de su fundación se constituyó en un centro de referencia para la asistencia, docencia e investigación. En 1970 se creó la residencia de Psiquiatría, y en 1986 la residencia de Psicología. A partir del año 2007, se lo denomina "Servicio de Salud Mental".

Dicho Servicio se inserta en un hospital interzonal de agudos, especializado en pediatría, destinado al tercer nivel de atención y orientado a la alta complejidad. Este cuenta con la única Guardia de la especialidad en toda la Provincia de Buenos Aires y recibe derivaciones y consultas de diversas localidades de la provincia, las cuales son respondidas telefónicamente o por teleconferencia a través de la Oficina de Comunicación a distancia. En otras oportunidades, se recibe al paciente para su evaluación y/o internación en nuestro hospital.

Uno de los pilares en los que se asienta nuestro trabajo lo constituye el deseo de los profesionales de otorgar un nuevo perfil que contemple y responda a las necesidades actuales de la mejor manera posible.

En los tiempos actuales, el sufrimiento tiene otras coordenadas más allá de la biológica. Con el correr del tiempo se observan cambios en las modalidades de presentación de las problemáticas y padecimientos de los niños, niñas y adolescentes. Este sufrimiento es cada vez más precoz y está menos registrado por el mundo adulto. Sus manifestaciones denuncian la necesidad de operar con ellas.

Emiliano Galende describe las "nuevas demandas en Salud Mental" como "problemáticas complejas", que, en estrecha vinculación con situaciones de exclusión social, producen altos grados de sufrimiento psíquico a quienes la padecen. Al carecerse de respuestas tanto en las teorías como en los métodos terapéuticos, dichas demandas interrogan a profesionales e instituciones de Salud Mental acerca de las posibilidades de intervención (Galende, 1997).

Las modalidades de presentación de los pacientes en los Servicios de Salud Mental infantojuveniles se han convertido en demandas que expresan vulnerabilidad económica, fragilización de los vínculos familiares y comunitarios, ausencia de proyectos de vida,

escasas perspectivas de progreso social, abuso de sustancias, violencia expresada en sus diversas formas, en la que los cuadros psicopatológicos típicos o clásicos aparecen imbricados con condiciones de vulneración socioeconómica.

Estas "nuevas demandas" plantean un abordaje que debe ser necesariamente interdisciplinario e intersectorial. Cada vez cobra mayor importancia la participación de Trabajo Social y de grupos de profesionales pertenecientes a sectores políticos que logren articular las distintas áreas de gobierno implicadas: salud, desarrollo social, educación, etc. Actualmente, debido al fracaso en la implementación de dichas políticas integrales se termina recayendo en la institucionalización como principal modo de abordaje de la exclusión social. La internación es una de las respuestas que proporciona el Estado a niños, niñas y adolescentes que se encuentran sufriendo, ya sea debido a "patologías mentales" o bien a causa de situaciones de vulneración socioeconómica.

La Ley Nacional de Salud Mental (26657), caracteriza a la internación como un recurso de carácter restrictivo, que solo podrá ponerse en práctica cuando aporte mayores beneficios terapéuticos que el resto de las intervenciones realizables en el entorno familiar, comunitario o social. En el marco de esta ley, las internaciones de niños, niñas y adolescentes quedan definidas como un recurso terapéutico excepcional, que solo podrá llevarse a cabo en caso de que no sean posibles los abordajes ambulatorios y cuando a criterio del equipo de salud, mediare una situación de riesgo cierto e inminente para sí o para terceros.

Los profesionales de la Salud Mental somos testigos del modo en que la organización político-social actual se encarna como padecimiento para un gran número de personas, así como también de las consecuencias devastadoras en su subjetividad. Para la resolución de estos problemas, los psicólogos y psiquiatras deben enfrentar el desafío de poner en juego toda su creatividad, cuestionándose sus saberes y certezas, y dando lugar a la "singularidad" de quien consulta, a la dimensión subjetiva de quien recibe asistencia para brindar intervenciones adecuadas al caso por caso.

Nuestro Servicio, responde a estas demandas con el dispositivo de Guardia e Internación, en la cual se realiza la atención en la urgencia y la evaluación de niños con trastornos mentales agudos que llegan al Sector de Emergencias del Hospital, la contención y resolución de crisis situacionales diversas, orientación y asesoramiento telefónico.

De este modo, se decide la necesidad o no de internación del niño, evaluando riesgo cierto e inminente para sí o para terceros, y se lleva a cabo la internación específica en salas generales y comunes del hospital.

Por otro lado, los avances tecnológicos de la medicina han cambiado la epidemiología de las enfermedades de la infancia y la adolescencia. Dichos cambios se relacionan fundamentalmente con el aumento de la sobrevida de niños que, habiendo estado críticamente enfermos, evolucionan con secuelas introduciendo nuevos problemas que han comenzado a ser reconocidos por los profesionales intervinientes. La relación del niño con su cuerpo, el vínculo desarrollado con sus padres, hermanos y familiares, su situación social en la escuela, entre otros. Estos niños, independientemente de sus características singulares comparten la necesidad de un abordaje que no se agota en las patologías específicas. El profesional "psi" es llamado a participar en equipos interdisciplinarios, y se lo interpela, por ejemplo, para dar su opinión en lo relativo al campo de la subjetividad, sobre lo oportuno o no de una intervención médica de alto riesgo. También se lo requiere

ante el impacto de las secuelas posteriores de una intervención temprana, o ante el desenlace fatal de una enfermedad, para que acompañe al médico, al niño o a su familia en el proceso de duelo.
Como profesionales de la salud mental somos convocados para participar en la construcción de nuevas modalidades de abordaje, en el diseño de programas de atención a niños con patologías complejas que contemplen los aspectos que hacen a la subjetividad.
Para responder a esta demanda, contamos con el dispositivo de Interconsulta, concebido como un campo específico diferente del de la atención ambulatoria y de la emergencia que permite atender las demandas de los servicios y salas del hospital en la atención de niños con patologías agudas y crónicas realizando un abordaje oportuno y eficaz de las problemáticas actuales. Las de mayor prevalencia son: el síndrome de maltrato infantil y el síndrome de abuso sexual infantil.
Los profesionales asignados a los dispositivos mencionados también se incluyen en Equipos Interdisciplinarios a través de la atención de pacientes derivados y pertenecientes a:

1) GIASI (Grupo Interdisciplinario para el abordaje de Abuso Sexual Infantil).
2) Atención de Niños con Trastornos de la Conducta Alimentaria.
3) Comité Interdisciplinario para la atención de niños Trans.
4) El área de patologías vinculadas a trastornos del desarrollo psicológico, enfermedades neurometabólicas y errores congénitos.
5) Equipo de atención y evaluación Pre Implante Coclear.
6) Equipo Interdisciplinario para la atención de niños con enfermedades neuromusculares.
7) Comité de Asignación de Sexo.
8) Pacientes con HIV.
9) El Servicio de Rehabilitación que requieren realización de Psicodiagnóstico.
10) Participación activa y semanal en el Grupo Hombres que Ejercen Violencia.

El área de internación tiene a su cargo un espacio de Taller de Arte para pacientes del Servicio que funciona dos veces por semana, coordinado por Psicólogos y Psiquiatras del Equipo de Guardia e Internación, con la participación de residentes y rotantes. Es un dispositivo en el que participan los pacientes internados que se hallan en condiciones de asistir y también pacientes ambulatorios que pueden beneficiarse con este abordaje.
Este es nuestro modo de dar una respuesta a la demanda actual. Estamos comprometidos a trabajar en y para la alta complejidad. Este es el desafío del Servicio de Salud Mental del Hospital de Niños Sor María Ludovica.

BECCIA, MARÍA GRACIELA
Lic. en Psicología - Jefa del Servicio de Salud Mental
Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica", La Plata.

OSTEOPETROSIS: PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

AUTORES:

MONTERO LABAT, ELIZABETH

Jefe de Sala 9 de Cuidados Intermedios Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

YAFAR, CARINA

Médico de planta de Sala 9 Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" La Plata

SARTI, NATALIA

Jefe del Servicio de Medicina Interna Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

TORRES, MARÍA

Médico pediatra - Área de Cuidados Paliativos Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

ZAPATA, VERÓNICA

Médico de planta de Sala 9 Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

Correspondencia: *verolorezapata@yahoo.com.ar*

RESUMEN

La osteopetrosis, en particular la variante autosómica recesiva, es una patología con alta mortalidad de muy baja incidencia, lo cual conlleva al retraso de su diagnóstico perdiendo la posibilidad de un tratamiento oportuno para mejorar su pronóstico. Esta enfermedad se produce por una falla en la función o diferenciación osteoclástica con reabsorción ósea defectuosa.

Presentamos un caso clínico motivados por la necesidad de agudizar su sospecha ante la presencia de los siguientes signos clínicos (hipocalcemia, alteraciones hematológicas, disfunción de pares craneales) y radiológicos característicos (engrosamiento cortical con colapso medular, esclerosis difusa afectando cráneo, huesos largos y columna, esclerosis focal, líneas escleróticas y radiolucidas que se alternan).

Es necesario estar alertas a esta entidad para dar la posibilidad de un pronto estudio genético para arribar más rápido al transplante de medula ósea mejorando la sobrevida de estos pacientes.

PALABRA CLAVE: osteopetrosis-niños.

ABSTRACT

The osteopetrosis, including autosomal recessive variant is a disease with high mortality of very low incidence which leads to delay in diagnosis losing the possibility of early treatment to improve their prognosis. This disease is caused by a failure to function or osteoclastic differentiation with defective bone resorption

We report a case motivated by the need to sharpen their suspicion in the presence of the following clinical signs (hypocalcemia, blood disorders, cranial nerve dysfunction) and radiological characteristic (core collapse cortical thickening, diffuse sclerosis affecting skull, long bones and spine, focal sclerosis, sclerotic and radiolucent lines alternating).

You need to be alert to this organization to give the possibility of a genetic study soon to arrive faster by improving bone marrow transplant survival in these patients.

KEYWORD: osteopetrosis- child

INTRODUCCIÓN

Presentamos un caso clínico de una niña con osteopetrosis forma autosomica recesiva, la cual se caracteriza por manifestaciones en los primeros meses de edad. La signosintomatología que la caracteriza es la predisposición a fracturas, talla baja, macrocefalia con prominencia frontal y exoftalmos resultando en apariencia facial típica, estenosis coanal e hidrocefalia. El crecimiento óseo puede estrechar agujeros craneales y causar ceguera, sordera y parálisis facial. La deficiente reabsorción ósea puede causar riesgo de hipocalcemia, convulsiones e hiperparatiroidismo secundario. La complicación más severa es la supresión de la medula ósea.

CASO CLÍNICO:

Niña de 4 meses de vida, que ingresó para estudio por presentar bicitopenia (anemia y plaquetopenia) y leucocitosis con eritroblastos en sangre periférica. Al examen físico, como datos positivos presentó alteraciones en el crecimiento (peso -2DE y talla -2DE para edad), fascie peculiar (moderado exoftalmos bilateral, frente prominente y fontanela anterior amplia), obstrucción nasal y esplenomegalia.

Como antecedentes se trató de un recién nacido a término, con dos internaciones previas en neonatología, a los 3 y 17 días de vida por convulsiones e hipocalcemia.

Se realizaron estudios complementarios:

• Estudio Hematológico: GR 2.300.000/µl, HTO 20,9%, HB 6,6gr/dl, Reticulocitos 11%, VCM 92fl, HCM 28pg, CHCM 31gl/dl, GB 17.000 /µl (N 20%-E 4%-L 56%-M 6% Eritroblastos 25%, mielocitos 4%), plaquetas 34.000/µl, PCD negativo.

• Función renal y hepática dentro de valores normales

• LDH 3.344 UI/L, Ca 9,9 mg %, P 3,72 mg/dl, PTH 164 pg/ml, FAL 2206 UI/L.

• Ecografía abdominal: leve esplenomegalia homogénea.

• Radiografías de cráneo, huesos largos y tórax.

Ante la asociación de bicitopenia, exoftalmos, antecedentes de hipocalcemia, convulsiones y signos radiológicos característicos, se realiza diagnóstico de Osteopetrosis.

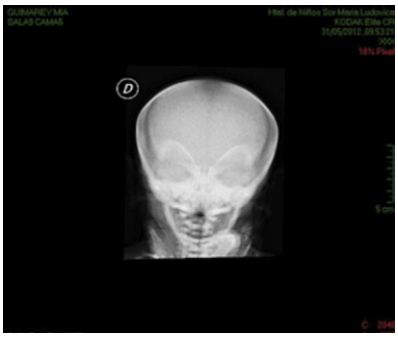

FIGURA 1: Rx de cráneo: aumento de la densidad ósea a nivel de la base de cráneo y con reborde orbitario.

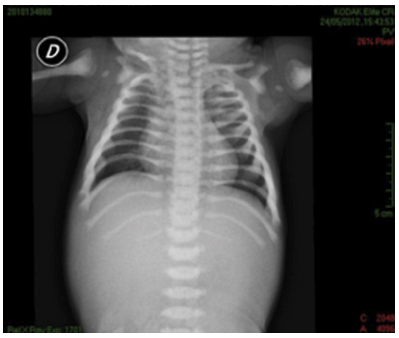

FIGURA 2: Rx tórax con aumento de densidad ósea a nivel de costillas, clavículas, y cuerpos vertebrales.

FIGURA3: Rx de huesos largos con aumento de densidad ósea.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

La osteopetrosis es una entidad poco común, debido a una falla en la función o en la diferenciación osteoclástica, con reabsorción ósea defectuosa. Se han identificado mutaciones en por lo menos 10 genes como causa de esta patología[1, 2, 13, 15].

Se clasifica con base en aspectos clínicos en 3 tipos primarios[14]:

• Infantil o maligna de transmisión autosómica recesiva (incidencia 1/300.000 nacidos)[12,16]

• Benigna de transmisión autosómica dominante (enfermedad Albers-Sconberg)[7] [incidencia 1/20.000[8, 10]]

• Intermedia, con afectación menos grave de transmisión autosómica recesiva(8, 10)

Las características clínicas y radiológicas establecen el diagnóstico [10,18]. El estudio genético aporta información adicional sobre el pronóstico, la respuesta al tratamiento y la recurrencia de la enfermedad[3, 8].

Los rasgos clínicos típicos de la enfermedad, que dependen de la penetrancia[8], son retraso del crecimiento, problemas dentales, fracturas patológicas (lo que predomina en las formas benignas [18]), hipocalcemia debido a la disminución de la reabsorción ósea; alteraciones hematológicas (leucoeritroblastosis, plaquetopenia, anemia) por invasión de espacios medulares con hepatoesplenomegalia por hematopoyesis extramedular; aumento en la frecuencia de infecciones por alteración de la función de monocitos y neutrófilos, y disfunción de pares craneales, más que nada del nervio óptico[8] (ceguera, sordera, parálisis facial) por compresión de los orificios de los nervios craneales[3, 6, 7], además de dificultad para respirar por deformidad ósea en macizo facial (estenosis coanal, anquilosis temporomandibular[7]).

La trombocitopenia, la anemia y las infecciones son las más comunes complicaciones causantes de óbito en la primera década de la vida[4, 7] siendo las formas malignas las que tienen elevada mortalidad en los primeros dos años de vida.

Los hallazgos radiológicos característicos son:

• Esclerosis difusa afectando cráneo, columna, pelvis y huesos largos.

• Engrosamiento cortical con colapso del espacio medular. Apariencia de "hueso dentro del hueso".

• Esclerosis focal en base de cráneo, pelvis y vertebras (vertebras en sándwich).

• Líneas escleróticas y radiolúcidas que se alternan como indicadores del curso fluctuante de la enfermedad (en huesos iliacos y falanges)[1, 2, 8, 10, 14].

Los exámenes complementarios sugeridos en todo paciente con reciente diagnóstico de esta patología son:

• Laboratorio en sangre: hemograma, urea, electrolitos, calcio, fósforo, nomograma, PTH, Vit D.

• Evaluación radiográfica esquelética.

• Estudio oftalmológico incluido potenciales visuales evocados.

• Evaluación cardiaca.

• Evaluación endocrinológica.

• Evaluación odontológica.

• Evaluación neurológica.

• Evaluación neuroquirúrgica.

• Evaluación ortopédica.

• Evaluación otorrinolaringológica.

• Considerar RNM y TAC [5, 8, 10].

• Biopsia ósea (debido a la terapia génica está en desuso)[8].

El tratamiento es de soporte: suplementos de calcio y vitamina D para mejorar la calcemia, eritropoyetina, transfusiones de plaquetas y glóbulos rojos para tratar los síntomas debido a las citopenias, gamma interferón para mejorar inmunidad[2, 8, 14, 17].

El trasplante de progenitores hematopoyéticos es el único tratamiento que puede ser definitivo con un porcentaje de supervivencia del 43% al 74%[3, 9]. Los corticoides son considerados terapia de segunda línea, después del trasplante[8]. La terapia génica es considerada una promesa para el tratamiento, pero aún está en revisión [11, 12, 18].

En el caso presentado, se realiza biopsia de medula ósea compatible con osteopetrosis osificación encondral con numerosas trabéculas óseas próximas entre sí, engrosadas, con alteraciones en la remodelación ósea y numerosos osteoclastos. Recibió tratamientos de sostén como transfusión de glóbulos rojos y plaquetas. Fallece al poco tiempo en su lugar de origen por insuficiencia respiratoria.

CONCLUSIÓN

Se presenta este caso, de baja frecuencia, pero elevada mortalidad, ya que es menester que los pediatras tengan presente su signosintomatología para poder llegar al diagnóstico. Es importante su sospecha temprana, ya que el diagnóstico precoz con trasplante de células madre hematopoyéticas antes de los 3 meses de vida mejora el pronóstico de los pacientes. Sin tratamiento estos pacientes fallecen en la primera década de vida por complicaciones vinculadas a la supresión medular. En el futuro quizá existan otras opciones terapéuticas.

BIBLIOGRAFÍA:

1- Pardo G, Flores F, Rodríguez H. Conceptos actuales sobre osteopetrosis. Revista colombiana de radiología 2005; 16: 1723-1728.

2- Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. Orphanet Journal of Rare Diseases 2009; 4:5: 1-12.

3- Raya Gimenez, M:A, Sequi Canet J.M, Sifri Arnada J, Collar del Castillo L Osteopetrosis infantil maligna: utilidad del diagnóstico molecular. An Pediatr Barc 2011; 75(4): 281-293.

4- Tolar J, Teitelbaum S, Orchard P. Osteopetrosis. The New England Journal of Medicine 2004; 351: 2839-2849.

5- Wilson C J, Vellodi A. Autosomal recessive osteopetrosis: diagnosis, management, and aoutcome. Arch Dis Child 2000; 83: 449-452

6- Trastornos debidos a reabsorción ósea defectuosa. Kliegman R.M. et al. Nelson Tratado de Pediatría. 20 ed. Elsevier, España 2016 pág. 3512.

7- Hashem J., Fereydoon F., Mehdi Feiz D. A. Anesthesia Management of a child with osteopetrosis. Anesthesia: Essays and Researches 2017; 11: 797-801.

8- Wu C., Econs M., DiMeglio L., Insogna K., et al. Diagnosis and management of osteopetrosis: Consensus guidelines from the osteopetrosis working group. The Journal of Endocrinology and Metabolism 2017; DOI: 10.1210/jc.2017-01127.

9- Orchard P., Fasth A, Le Rademacher J., He W., Hematopoietic stem cell transplantation for infantile osteopetrosis. Blood 2015; 126(2):270-6.

10- Sit Ch., Agrawal K., Fogelman I., Gnanasegaran G. Osteopetrosis: Radiological and radionuclide imaging. Indian Journal of Nuclear Medicine 2015;30(1): 55-8.

11- Machado C., Siquara da Rocha M. and Dias da Silva Telles P. Infantile osteopetrosis associated with osteomyelitis. BMJ Case Rep 2015, DOI: 10.1136/bcr-2014-208085.

12- Sobacchi C., Schulz A., P. Coxon F., Villa A.Osteopetrosis: genetics, treatment and new insights into osteoclast function. Nat. Rev. Endocrinol. 2013;9(9):522-536

13- Palagano E.; Susani L.; Menale C.; Ramenghi U.; et al. Synonymous Mutations Add a Layer of Complexity in the Diagnosis of Human Osteopetrosis. Journal of Bone and Mineral Research 2017; 32(1): 99-105.

14- Parul Bhati, P C Goyal. A Rare Case of Osteopetrosis with Unusual Feature as Microcephaly. Journal of Clinical and Diagnostic Research. 2017;-11(8): SJ01-SJ02.

15- Palagano E.; Menale C.; Sobacchi C.; Villa A. Genetics of Osteopetrosis. Current Osteoporosis Reports 2018; 16(1):13-25.

16- Tfifha M.; Gaha M.; Gamaoun W.; Chemli J.; et al. Clinical and imaging features of malignant infantile osteopetrosis. The Turkish Journal of Pediatrics 2017; 59: 452-457.

17- Shervin Badv R.; Sharareh Dehghani S.; Behfar M.; Ahadi B. Impact of hematopoietic stem cell transplant on VEP and ABR values of the patients with malignant infantile osteopetrosis. European Journal of Paediatric Neurology 2018;22(4):718-724.

18- Eveline Boudin, Wim Van Hul. Sclerosing bone displasias. Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism 2018;32(5):707-723.

ENCEFALOPATÍA NECROTIZANTE AGUDA (ENA): REPORTE DE CASOS

RESUMEN:
La encefalitis necrotizante aguda (ENA) es una rara enfermedad del SNC de curso fulminante con necrosis tisular, de carácter parainfeccioso. Presenta secuelas neurológicas graves. Se presenta de manera aguda con depresión del sensorio y convulsiones. El mismo es precedido por un cuadro infeccioso. El diagnóstico se basa en lesiones características del SNC. Afecta principalmente a niños pequeños y jóvenes, requiriéndose su reconocimiento precoz y tratamiento apropiado. Nuestro objetivo es reportar 3 casos de encefalopatía necrotizante aguda que ingresaron a nuestro hospital, mostrar su presentación clínica y hallazgos neurorradiológicos que orientaron al diagnóstico. Todos los casos presentaban criterios sugestivos de ENA.

PALABRAS CLAVES: Encefalopatía necrotizante aguda, neuroimagen, niños

ABSTRACT:
Acute necrotizing encephalitis (ENA) is a rare CNS condition of fulminating parainfectious course with tissue necrosis during the course of viral infection. It presents severe neurological sequelae. It associates acute encephalopathy with sensory depression and seizures, which is preceded by an infectious disease. The diagnosis is based on characteristic lesions of the CNS. It mainly affects kids and young children, requiring early recognition and appropriate treatment. Our objective is to report 3 cases of acute necrotizing encephalopathy that entered our hospital. Show your clinical presentation and neuroradiological findings that guided the diagnosis. All the cases presented criteria suggestive of ENA.

KEY WORDS: Acute necrotizing encephalopathy, neuroimaging, child

AUTORES:

SÁNCHEZ, AGOSTINA
Servicio de Neurología Infantil Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

GUTIERRES, BETSY
Servicio de Neurología Infantil Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

SARTI, M.
Servicio de Neurología Infantil Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

PEDERSOLI, MARIANO
Servicio de Neurología Infantil Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

LUCERO, MARIEL
Servicio de Neurología Infantil Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

SARISJULI, NICOLÁS
Servicio de Neurología Infantil Hospital de Niños H.I.A.E.P. "Sor Marìa Ludovica" - La Plata

Correspondencia: *agostinasanchez@hotmail.com*

INTRODUCCIÓN:

La encefalopatía necrotizante aguda (ENA) es una rara enfermedad del SNC de curso fulminante con necrosis tisular durante el curso de infección viral[1]. Se presenta de manera aguda con depresión del sensorio y convulsiones. Afecta principalmente a lactantes y niños (50% de los casos se observa en niños entre 6 y 18 meses)[1, 2]. El diagnóstico se basa en lesiones características del SNC. Presenta un pronóstico variable. La correlación entre la neuroimagen y las secuelas neurológicas no es buena; la presencia de hemorragia, cavitación y la extensión de las lesiones se asocian a mayor mortalidad y secuelas permanentes. La mayoría de los pacientes fallecen en la fase aguda, mientras que los sobrevivientes presentan secuelas de gravedad variable.

Nuestro objetivo es reportar 3 casos de encefalopatía necrotizante aguda que ingresaron a nuestro hospital. Describir su presentación clínica y hallazgos neurorradiológicos que orientaron al diagnóstico. Todos los casos presentaban criterios sugestivos de ENA.

Caso clínico N.° 1

Paciente femenina de 6 meses de edad que ingresa a nuestro hospital con cuadro de encefalopatía aguda, exantema eritematoso y fiebre.

Presenta como antecedente personal: recién nacido pretérmino. Internada durante un mes en neonatología, requiriendo oxigenoterapia por 15 días. La ecografía cerebral del periodo neonatal fue normal, al igual que su desarrollo psicomotor. El esquema de vacunación no estaba completo.

Al ingreso se observa exantema eritematoso generalizado. Se encuentra hiporreactiva con mirada fija, miosis bilateral y diplejía facial. Presenta hipotonía generalizada con hipertonía axial e hiperreflexia osteotendinosa con movimientos involuntarios en miembro superior derecho. Se evidencia además hemiparesia izquierda.

En los análisis realizados se observó plaquetopenia y alteración de la función hepática, no encontrándose alteraciones metabólicas en los mismos. Por inmunofluorescencia directa se detecta Parainfluenzae 2 en aspirado nasofaríngeo.

Con sospecha diagnóstica de encefalopatía aguda se procedió a realizar punción lumbar donde se observó hiperproteinorraquia con leve pleocitosis. Cultivo virológico y bacteriológico negativos. Por clínica del paciente se medica con ceftriaxona y acyclovir endovenoso (EV).

EEG bajo sueño: trazado lentificado con incremento de ondas delta compatible con encefalopatía.

En la TAC de cerebro simple se observaron imágenes hipodensas en ganglios basales bilaterales y región subcortical parietal derecha (isquemia).

En la RMN de encéfalo con contraste se constatan imágenes hiperintensas bilaterales y simétricas en T2-FLAIR que afectan a ambos talamos y brazo posterior de cápsula interna periventricular, cuerpo calloso y región parietal derecha. (Figs. 1-3). Las mismas no presentan realce con contraste. En secuencia de difusión se observa restricción de las imágenes (presencia de edema citotóxico) con área de necrosis en el centro de los tálamos. La espectroscopia fue normal.

Se indicaron pulsos de metilprednisolona 30 mg/kg/día (EV) por 5 días logrando mejoría clínica y alta a los 25 días con corticoides por vía oral.

La paciente no volvió a controlarse.

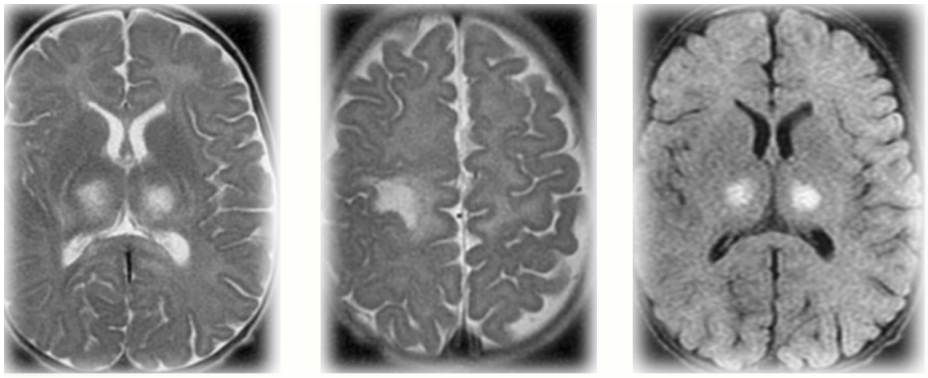

FIGURA 1-2-3 RMN de encéfalo secuencias T2 y FLAIR: Imágenes hiperintensas bilaterales y simétricas en tálamos, brazo posterior de cápsula interna, cuerpo calloso, regionperiventricular y parietal derecho.

Caso clínico N.° 2

Paciente femenina de 12 meses de vida, sin antecedentes pre ni perinatales de relevancia, ingresa por presentar súbitamente vómitos asociados a deterioro del sensorio y crisis focales en miembro superior izquierdo.

Al ingreso se encuentra somnolienta, hiporeactiva con hipotonía de predominio axial. Se constata hemiparesia braquiocrural izquierda con signos de piramidalismo.

En la punción lumbar se evidenció pleocitosis leve con proteinorraquia normal. Se medica con ceftriaxona y acyclovir (EV).

Todos los análisis realizados fueron normales, incluyendo el amonio y ácido láctico

En el EEG bajo sueño se observó trazado desorganizado con actividad lenta theta y delta irregular en ambos hemisferios.

En la RMN de encéfalo con contraste se observaron lesiones hiperintensas en T2 y FLAIR que afectan ambos talamos a predominio izquierdo, corteza temporoparietal a predominio izquierdo. Lesiones subcorticales que se extienden al ventrículo, cuerpo calloso y región perisilviana con efecto de masa al ventrículo lateral izquierdo. Presentó realce con contraste. Se observó restricción en difusión. (Figs, 4 y 5) La espectroscopia fue normal.

Se indicaron pulsos de metilprednisolona 30 mg/kg/día (EV) por 5 días logrando mejoría clínica y alta a los 23 días con corticoides por vía oral.

La paciente presentó una evolución tórpida. Actualmente presenta parálisis cerebral tipo distónica.

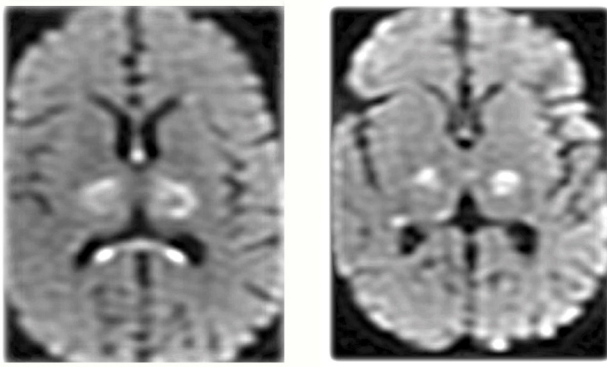

FIGURA 4-5:
Secuencia difusión: Restricción en ambos tálamos, cuerpo calloso con áreas de necrosis en su interior.

Caso clínico N.° 3

Paciente femenina de 3 meses y 26 días que es llevada a la consulta por presentar 3 días de somnolencia, irritabilidad e hiporeactividad. Al examen físico presentaba movimientos involuntarios tipo pedaleo y movimientos de braceo. Como antecedente positivo presenta vacunación hace 2 meses. No presenta cuadro infeccioso concomitante.

Sin antecedentes pre ni perinatales de relevancia. Desarrollo psicomotor acorde a la edad.

Al ingreso se encuentra en mal estado general con sensorio alternante y succión débil. No fija ni sigue con la mirada. El reflejo cocleopalpebral fue negativo bilateralmente. Se observó un estrabismo convergente del ojo izquierdo y lateralización cefálica hacia la derecha, hipotonía generalizada sin sostén cefálico, con inclusión del pulgar bilateral. Los reflejos osteotendinosos estuvieron presentes y simétricos.

En la TAC de cerebro simple se observó hipodensidad en ambos talamos.

La punción lumbar fue normal. Se medicó con ceftriaxona y acyclovir (EV). En los análisis de laboratorio se encontró anemia, trombocitosis y leve aumento de las transaminasas. Los cultivos bacteriológicos y los métodos de detección viral en sangre y LCR fueron negativos.

En el EEG bajo sueño se informó trazado integrado bilateralmente por ondas lentas irregulares de predominio posterior bilateral sin paroxismos.

En la RMN de cerebro con contraste se observó hiperintensidad en T2-FLAIR a nivel de ganglios de la base bilaterales, hipointensidad en 2T1 en la misma localización. Estas imágenes no realzan con contraste. Presentó restricción en la difusión. La espectroscopia fue normal.

Se instauro tratamiento con pulsos de metilprednisolona 30 mg/kg/día (EV) por 5 días, fenobarbital vía oral por las convulsiones y trihexifenidilovia oral por los movimientos involuntarios.

Se realizó nueva RMN de encéfalo al año de evolución donde las imágenes antes descriptas permanecían de las mismas características; agregándose necrosis en el interior de ambos talamos en la secuencia difusión.

Actualmente presenta parálisis cerebral tipo espástica-distónica.

DISCUSIÓN

La encefalopatía necrotizante aguda (ENA) es una rara enfermedad del SNC de curso fulminante con necrosis tisular que se da durante el curso de una infección viral(1). Se presenta de manera aguda con depresión del sensorio y convulsiones.

Fue descripta por primera vez en 1995 por Mizuguchi et al.[(2)]. Su incidencia es desconocida debido a la variabilidad de la presentación clínica y a las dificultades para llegar al diagnóstico .Se presenta con mayor frecuencia en países asiáticos.

Se caracteriza por presentar un cuadro de encefalopatía aguda manifestado por deterioro grave y rápido del nivel de conciencia hasta el coma, en el curso inicial de un proceso febril, aparentemente banal. Este cuadro se sigue de convulsiones de difícil control o estatus epiléptico tónico-clónico generalizado. Frecuentemente se constata en el examen físico posturas mantenidas de decorticación o descerebración, miosis y signos de piramidalismo. Los gérmenes más frecuentemente asociados son Influenza A y B, Parainfluenzae, Coxsackie A9, Rotavirus, Virus Herpes Simplex, Virus herpes 6 y Virus delsarampión.Neilson y colaboradores , describen una mutación con cambio de sentido

(missense, mutación) en el gen que codifica la proteína RanBP2 (proteína de unión RAN-2), en el cromosoma 2q11-13, asociado a una forma familiar con penetración incompleta, con una herencia autosómica dominante (ANE1) (1)

En los análisis se observan grados variables de disfunción hepática sin hiperamoniemia. Son anomalías frecuentes la hiperproteinorraquia leve sin pleocitosis. La ausencia de células inflamatorias en el parénquima cerebral es característica, lo que diferencia esta enfermedad de las entidades más comunes, como la encefalomielitis diseminada aguda y la encefalitis hemorrágica aguda. En la mayoría de los casos no se aísla germen en LCR (1-).

El diagnóstico se realiza principalmente por las imágenes en SNC que son características.

En la TAC de cerebro se observa hipodensidad en ambos talamos. En la RMN de cerebro típicamente se observan lesiones bilaterales y simétricas en secuencia T2-FLAIR que afecta ambos talamos (hallazgo característico) y zonas de sustancia blanca adyacente (capsula interna) o periventricular, cerebelo y tronco cerebral. En secuencias T1 se observan lesiones hipointensas en la misma distribución[1, 4, 5]. Puede haber hemorragias y zonas cavitadas en las regiones anteriormente mencionadas.

El EEG presenta ondas lentas difusas en fase aguda mientras que en las fases posteriores se puede observar la presencia de paroxismos.

Es importante realizar diagnósticos diferenciales con otras patologías metabólicas y desmielinizantes: Síndrome de Reye-Encefalomielitis necrotizante aguda- Síndrome de Leigh. (Tabla 1)

TABLA 1

	ANEC	ADEM	Síndrome de Leigh	Síndrome de Reye
Lesiones simétricas	Sí	No siempre	No siempre	
Predilección	Tálamo	Sustancia blanca		
Imagen	ADC	No ADC		Edema cerebral difuso
Células inflamatorias	No	Sí		
Diarrea	Más común			Sí
Convulsión	Más común			Sí
Prt LCR	Más común			Sí
Hiperamonemia	No		Sí	Sí
Hipoglucemia	No		Sí	Sí
Acidosis láctica	No		Sí	Sí
PF hepática alterada AST ALT	Sí Elevada Elevada			No
Otros		Responde a corti-costeroides		

ANEC: Encefalopatía necrotizante aguda de la infancia (Acute necrotizing encephalopathy of childhood).

ADEM: Encefalomielitis diseminada aguda (Acute disseminated encephalomyelitis)

PF: Pruebas de función hepática.

Fuente: tomado de (1,3,6,13-20).

No existe tratamiento eficaz. Se ha descripto buena respuesta a los corticoides en altas dosis en casos aislados. Se instaura tratamiento sintomático de las convulsiones. Se recomienda indicar tratamiento con acyclovir y antibióticos de amplio espectro de entrada como en cualquier proceso encefalítico de causa no conocida.

Generalmente tiene un curso esporádico y no recurre. Se han descripto casos recurrentes y familiares.

El pronóstico de esta enfermedad es variable, va desde la recuperación completa hasta la muerte (1-). La correlación entre las neuroimagenes y las secuelas neurológicas no son buenas; la presencia de hemorragia, cavitación y la extensión de las lesiones se asocian a mayor mortalidad y secuelas permanentes. La mayor parte de los pacientes fallecen en la fase aguda. Los sobrevivientes presentan secuelas de gravedad variable.

Con el uso de la RMN de encéfalo, esta patología es cada vez más sospechada Sin embargo, la etiología, su fisiopatogenia, tratamiento y los factores pronósticos aún no están claros.

Mizuguchi et. al. en 1995 propusieron como criterios diagnósticos de ENA los siguientes:

• Encefalopatía aguda luego de una enfermedad viral febril, con rápido deterioro de la conciencia y convulsiones.

• LCR con hiperproteinorraquia sin pleocitosis.

• Neuroimágenes con lesiones simétricas, multifocales, que involucran tálamos, sustancia blanca periventricular, capsula interna, putamen, segmento superior del tronco cerebral y cerebelo[3, 4].

• Aumento de transaminasas en grado variable sin hiperamoniemia, y exclusión de otras enfermedades similares (Síndrome de Leigh; encefalitis herpética, Mitocondriopatías).

A pesar de estos criterios, han sido reportados casos más leves y atípicos[2, 5]. Aunque los niños con ENA no siempre presentan afectación de las áreas cerebrales mencionadas previamente, la participación del tálamo se encuentra presumiblemente en todos los casos[3].

CONCLUSIÓN:

La ENA es una enfermedad de evolución rápida, con una morbimortalidad elevada que progresa hasta el coma profundo con posteriores secuelas neurológicas graves, si no se detecta y se trata a tiempo. Las lesiones que involucren ambos tálamos pueden sugerir esta entidad y facilitar un diagnóstico temprano, lo que permite a los pediatras y neurólogos iniciar un tratamiento intensivo de soporte, medicación antiviral, intervención con metilprednisolona como inmunomodulador.

Por lo tanto ante un paciente con deterioro agudo del sensorio y déficit neurológico multifocal, la neuroimagen con compromiso bitalámico, orienta al diagnóstico de ENA, permitiendo iniciar el tratamiento precoz en procura de disminuir las secuelas de esta entidad, aunque no se conozca con precisión si estas intervenciones puedan disminuir las secuelas graves.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Wong EM, Simon RA, Zimmerman HS, Wang CH, TohSH.Acute Necrotizing Encephalopathy of Childhood: Correlation of MR Findings and Clinical Outcome.AJNR Am J Neuroradiol 2006;27(9):1919-23.

2. Seo HE, Hwang SK, Choe BH, Cho MH, Park SP,Kwon S.Clinical Spectrum and Prognostic Factors of Acute Necrotizing Encephalopathy in Children.J Korean Med Sci 2010; 25(3): 449-53.

3. Skelton BW, Hollingshead MC, Sledd AT, Phillips CD, CastilloM.Acute necrotizing encephalopathy of childhood: typical findings in an atypical disease.PediatrRadiol 2008 38(7):810–813.

4. OkumuraA,MizuguchiM,Kidokoroc H, Tanaka M, Abe S,Hosoya M, Aiba H, Maegaki Y, Yamamotoi H, Tanabe T, Noda E, Imataka-G,KurahashiH.Outcome of acute necrotizing encephalopathy in relation to treatment with corticosteroids and gammaglobulin. Brain Dev2009;31(3):221-7.

5. Goo HW, Choi CG, Yoon CH, KoTS.Acute Necrotizing Encephalopathy: Diffusion MR imaging and localized Proton MR Spectroscopic findings in two infants.Korean J Radiol 2003;4(1):61-65.

6. Mastroyianni SD, Voudris KA, Katsarou E, Gionnis D, Mavromatis P, Vagiakou EA, Skardoutsou A. Acute necrotizing encephalopathy associated with parainfluenza virus in a Caucasian child.Journal of Child Neurology 2003;18(8):570-2.

7. Handique SK, Das RR, Barman K, Medhi N, Saharia B, Saikia P, Ahmed SA. Temporal Lobe Involvement in Japanese Encephalitis: Problems in Differential Diagnosis.AJNR Am J Neuroradiol 2006;27(5):1027-1031.

8. Erasmos B, Nudelman V, Felix MM, Amaro E, Handfas B, Radvany J, Stape A, Troste E. Encefalopatia necrotizante aguda: paciente con evolución recidivante y letal. ArqNeuropsiquiatr 2007;65(2-A):358-361.

9. Neilson DE, Adams MD, Orr CM,Infection-triggered familial or recurrent cases of acute necrotizing encephalopathy caused by mutations in a component of the nuclear pore, RANBP2. Am J Hum Genet 2009;84(1):44-51.

RESIDENCIA DE MEDICINA FÍSICA Y REHABILITACIÓN

AUTORES:

RESIDENTES DE MEDICINA FÍSICA Y REHABILITACIÓN

La Residencia de Medicina Física y Rehabilitación del HIAEP Sor Maria Ludovica surge en el año 1985 siendo la primera residencia de la especialidad a nivel provincial. Nuestro servicio data del año 1973 comenzando como Sala de Rehabilitación, encabezada por la Dra. Graciela Giglio de Guerrini, referente de la especialidad. En 1983 toma su categoría de Servicio.

Es una residencia médica básica con formación pediátrica, en adultos y gerontes, de tres años de duración, con un ingreso de dos profesionales por año. Contamos con Instructor y Jefe de Residentes. Hasta el presente año, se han formado un total de 79 médicos especialistas.

Como médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación, actuamos en la prevención del deterioro físico y mental, identificando de manera oportuna los procesos invalidantes de todo tipo, realizando diagnóstico y certificación de discapacidad, prescripción, coordinación y supervisión de programas terapéuticos integrales de rehabilitación e investigación que aporte a la especialidad, promoviendo la inclusión o reinserción social del paciente.

Nuestra formación contempla intervención en los tres niveles de atención de la salud. Realizamos el seguimiento ambulatorio de pacientes pediátricos por consultorio externo, asistimos como médicos interconsultores en las salas de internación en periodo agudo, subagudo y crónico, concurrimos a Centro de Atención Temprana del Desarrollo Infantil, formamos parte de actividades multidisciplinarias como Ateneo de Neuroortopedia, Comité de Mielomeningocele, Grupo de Nervio Periférico, Comité de Espasticidad, Grupo de Hemofilia, entre otros. Realizamos rotaciones curriculares y extracurriculares en otras instituciones de diferentes niveles de complejidad.

La actividad diaria en rehabilitación nos brinda la experiencia del trabajo en equipo, manteniendo un contacto permanente con el equipo de trabajo, desde las diferentes áreas que conforman el servicio, siendo de vital importancia para el abordaje integral del paciente, conciliando objetivos terapéuticos que enriquecen nuestra formación, contando con el apoyo de médicos de planta, jefe de sala, jefe de servicio y equipo terapéutico.

Durante los años transcurridos de residencia, coincidimos en que se nos han otorgado herramientas desde lo académico y profesional, así como también desde el punto de vista humano, que contribuyen a mejorar la calidad de atención de nuestros pacientes.