

NO PUEDO PINTAR

Dres. Pablo Barvosa y Gustavo M. Pereira (editores)

CASO CLINICO – PRIMERA PARTE

*Dr. Pablo Barvosa**

En esta oportunidad, el CIM 62 trae a este ateneo una entidad infrecuente, con tratamiento sencillo y posible. El objetivo de esta presentación es rescatar algunos síntomas y signos presentes en este caso clínico y hacer luego una serie de diagnósticos diferenciales. El equipo multidisciplinario que participó activamente estuvo integrado, además de quien les habla, por los doctores Liliana Czornyj y Roberto García del Servicio de Neurología, y la licenciada Ana Isi del Servicio Social del hospital.

Se trata de un varón de 9 años de edad con insuficiencia cardíaca descompensada y un síndrome ascítico-edematoso, derivado desde el hospital de la ciudad de Zárate en la provincia de Buenos Aires. A esa institución había llegado por la intervención de los vecinos del barrio donde residía la familia ante las autoridades municipales, porque el niño se encontraba en situación de abandono.

Puedo mencionar que fue un RNTPAEG sin antecedentes perinatólogicos relevantes. Según contaron sus progenitores, el paciente tuvo un buen desarrollo físico, neurológico y madurativo hasta los cuatro años. A esa edad sufrió un politraumatismo por caída desde un techo, con compromiso motor que evolucionó hasta una

severa cuadriparesia espástica, desarrollando deformidades en el tronco y en los cuatro miembros. El niño vivía en un cajón en su hogar y usaba pañales, porque era más cómodo para sus padres dado que no siempre le llevaban al baño. Quiero remarcar que el niño nunca realizó rehabilitación y nunca estuvo escolarizado.

De los antecedentes familiares surge que sus padres estaban separados. Su madre había formado nuevamente una pareja, teniendo de ésta tres hijos de cinco, tres años y el último de 9 meses. Más adelante la licenciada Isi profundizará este aspecto.

Al ingreso al CIM 62, el paciente estaba en regular estado general, afebril, vigil, con buena conexión psicosocial, y lenguaje acorde a su edad. No refería compromiso de los esfínteres vesical y anal. Presentaba cuatro kilos de más al peso referido por su madre. Tenía una marcada palidez de piel y mucosas, edema generalizado blando y frío, y dificultad respiratoria con taquipnea y esfuerzo ventilatorio. Peso 19.400 kilogramos (p <3; - 2.6 DS), talla 121 cm (p 3), P/T - 20%, y perímetro cefálico 53 cm (p 50). FC 156 por minuto. Tensión arterial (TA) no invasiva 89 / 58 mm Hg. FR 36 por minuto. T° axilar 36 °C. Saturometría con aire ambiental 85%. Al examen físico: Facie compuesta, pésimo estado dentario, otoscopía normal. Cuello sin adenomegalias; presentaba sostén cefálico. Tórax pequeño con pectus carinatum, funcionalmente muy restrictivo. Taquipnea, disminución de la entrada de aire

* Médico Principal del CIM 62
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

con estertores gruesos en ambas bases pulmonares. Cifoescoliosis dorso-lumbar, con escápulas rotadas y lateralizadas. Precordio activo, choque de punta en 5° espacio intercostal izquierdo, taquicardia, ambos ruidos cardíacos normales, soplo sistólico eyectivo en foco mitral y pulsos periféricos hiperdinámicos en los cuatro miembros. Abdomen blando y depresible, con hepatomegalia dolorosa de 4 cm por debajo del reborde costal en la línea mamilar. Notable desarrollo de los músculos de la pared abdominal. Examen neurológico: Hipotrofia e hipertonia muscular generalizada. Cuadriparesia espástica severa, con miembros superiores en flexión e inferiores en extensión. Hiporreflexia osteotendinosa global marcada. Sensibilidad conservada en todas sus modalidades. Manos en extrema flexión, con escasa motilidad en los dedos e inclusión irreductible del pulgar derecho (Figura 1). Cociente intelectual normal y lenguaje comprensivo y expresivo acorde para su edad.



Figura 1

Los exámenes de laboratorio al ingreso mostraban: Hemoglobina 4,7 g/dl. Hematocrito 14.1%. VCM 66 fl. ADE 16.8%. Leucocitos 5900 / mm³: NS 58, E 2, B 0, L 36, M 4. Plaquetas 251.000 / mm³. ESD 21 mm / h. Glucemia 71 mg/dl. Suero anictérico, TGO 38 UI/l, TGP 32 UI/L. Albuminemia 3 g/dl, gammaglobulinemia 1.1 g/dl. Tasa de protrombina 78%, APTT 29 segundos. CPK 98 UI/l (normal). Uremia 35 mg/dl, creatininemia 0.7

mg/dl, Na⁺ 128 mEq/l, K⁺ 3.4 mEq/l, Cl⁻ 99 mEq/l. EAB 7,37 / 34 / 58 / 17 / - 6.9 / 84%. Calcemia 7,4 mg/dl. Magnesemia 1.6 mg/dl. Fosfatemia 2.8 mg/dl. Uricemia 3.2 mg/dl. Serologías: VDRL, CMV, toxoplasmosis, hepatitis A B y C, no reactivas.

La radiografía de tórax mostraba un tórax campaniforme estrecho, con una cortical de los huesos delgada y la porción medular radiolúcida. Luxación de ambas clavículas. En los campos pulmonares se observaba atrapamiento aéreo con infiltrado bilateral a predominio derecho, con hilios normales. La imagen cardíaca presentaba los bordes esfumados.

El ecocardiograma presentaba las cavidades derechas dilatadas, insuficiencia tricuspídea moderada a severa, con una fracción de acortamiento del 52%, hipertensión pulmonar significativa con disfunción ventricular derecha.

Una resonancia magnética (RM) de cerebro y médula espinal completa, sin y con contraste paramagnético, bajo anestesia general, fueron normales.

También fueron normales el electromiograma (EMG), la velocidad de conducción en vigilia y los potenciales somatosensitivos (PSS).

Después de la evaluación del paciente por el Servicio de Hematología fue diagnosticada una anemia microcítica hipocrómica regenerativa.

En una primera instancia fueron solicitadas interconsultas con los servicios de Neurología, Neumonología, Nutrición, Crecimiento y Desarrollo y Genética del hospital.

Los diagnósticos al ingreso fueron:

- 1- Insuficiencia cardíaca descompensada.
- 2- Hipertensión pulmonar moderada.
- 3- Síndrome ascítico-edematoso.
- 4- Desnutrición crónica.
- 5- Anemia microcítica hipocrómica severa.
- 6- Cuadriparesia espástica severa sin compromiso de las funciones corticales, secundario a traumatismo medular a los cuatro años.
- 7- Falta de los cuidados mínimos por parte de la familia.

En la sala no teníamos dudas que el paciente tenía una enfermedad a la que se sumaba una situación social de abandono y descuido perpetuada a través del tiempo. En cuatro años no fueron hechas consultas en centros de salud u hospitales, más allá de alguna esporádica por guardia. Personalmente no recuerdo una situación así. Un chico normal que a partir de un accidente quedó cuadripléjico prácticamente y sus padres no consultaron en institución alguna.

Inicialmente, la estrategia terapéutica fue orientada hacia la insuficiencia cardíaca, la anemia y la desnutrición. Se indicó oxígeno por cánula, digoxina, furosemida, espironolactona, transfusión de

GRD, dieta hiposódica e hipercalórica por SNG, hierro y suplementos vitamínicos.

En menos de una semana, el paciente revirtió su síndrome ascítico edematoso y la anemia, mejoraron sus exámenes complementarios y comenzó a mejorar su estado nutricional. Persistió la hipertensión pulmonar y la dependencia del oxígeno. Se objetivaron apneas nocturnas por retracción torácica severa durante el monitoreo del paciente en la sala.

*Lic. Ana Isi**

Este chico nació en la ciudad de Corrientes cuando su mamá tenía apenas 17 años sin un padre conocido. Un año más tarde se trasladaron a un barrio periférico de la ciudad de Zárate, en una situación de extrema pobreza y exclusión.

Actualmente, el grupo familiar está formado por el padrastro, de 32 años de edad y cartonero de ocupación, la madre, de 25 años y ama de casa, y otros tres hijos, siendo todos ellos sanos.

Nuestro paciente era inteligente, cariñoso, comunicativo y con una interacción social realmente muy positiva.

Por otro lado, su madre no tenía retraso mental y estaba a la defensiva con todo el equipo de salud, siendo muy difícil poder construir la historia de vida de su hijo y cuándo habían comenzado los síntomas de su enfermedad. Era una mujer muy pasiva y solía sentarse a espaldas de él. También mostraba una inmadurez emocional muy grande. Para ilustrar este comentario es válida la siguiente anécdota: En la sala de juegos, mientras su hijo jugaba con las asistentes del lugar, su mamá buscaba muñecas para hacerlo también. Esta madre solamente podía ocuparse de la satisfacción de sus propias necesidades y no tenía la capacidad para anticiparse a las necesidades de su propio hijo. En varias oportunidades le señalaron que ayudara a su hijo a pelar alguna fruta.

En contraposición, el padrastro del paciente podía relacionarse afectuosamente con él a partir de las situaciones de la vida cotidiana.

De todas maneras, ninguno de los padres fueron demandantes sobre la salud de su hijo, manifestando en varias oportunidades la necesidad del egreso de nuestra institución para volver con sus otros hijos al hogar.

La inmensa alegría del equipo de salud de la sala ante los pequeños logros diarios del paciente no era correspondida de la misma manera por sus padres.

Finalmente, no puedo omitir el marco institucional, habiendo un antes, un durante y un después de los casi 100 días de internación de este paciente en nuestro hospital. Pareciera ser que nadie vio

a este chico entre los cuatro y los nueve años de edad. No lo vio la escuela a la que dejó de asistir un par de meses después de su accidente. Tampoco lo tuvo en cuenta el centro de salud que lo atendió en alguna urgencia o cuando le administraron alguna vacuna.

DISCUSION CLINICA - PRIMERA PARTE

*Dra. Fanny Breitman**

Un cuadro clínico complejo con una situación social extrema como una primera reflexión después de esta primera parte de la presentación del caso.

Algunos interrogantes me planteo para interpretarlo semiológicamente. El primero de ellos es su diagnóstico de lesión medular que no tiene nivel sensitivo. Por otro lado, han visto los pediatras que hacen internación chicos con esta morfología torácica tan restrictiva secundaria a un traumatismo medular. ¿Es posible que no exista compromiso de los esfínteres cuando está afectada la médula espinal alta? ¿Cómo se puede explicar la discrepancia entre el diagnóstico y los resultados de los exámenes complementarios neurofisiológicos?

Por último, queda discutir la rehabilitación y la protección del menor frente a esta actitud de sus padres, considerando una posible intervención del Consejo de Defensa de los Derechos del Niño, Niña y Adolescente frente a este panorama planteado por el doctor Barvosa y la licenciada Isi.

*Dra. Liliana Czornyj***

Justamente estas dudas fueron las que plantearon los médicos de la sala al solicitarme la interconsulta de este paciente.

En primer término, una sección medular incompleta podría explicar el tórax campaniforme, la falta de nivel sensitivo y la ausencia de compromiso de los esfínteres. Según una clasificación internacional para las injurias medulares, este caso correspondería al tipo C. Sin embargo, en el servicio de Neurología no hemos visto una situación tan extrema porque todos los pacientes seguidos están asistidos kinesiológicamente para alcanzar el menor grado de discapacidad posible. Desde esta perspectiva, este paciente es único y probablemente la falta de rehabilitación pudiera ayudar a explicar esta marcada deformidad torácica también.

*Dr. Hugo Arroyo****

En las parálisis cerebrales podemos observar estos tórax, muchas veces con costillas afi-

* Asistente Social.
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

* Jefa del Servicio de Mediano Riesgo.
** Médica Principal del Servicio de Neurología.
*** Jefe del Servicio de Neurología.
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

nadas, asociados con cifosis y escoliosis, como resultado de la alteración en el control espinal y supra-espinal de todos los músculos respiratorios. La situación de este paciente es particular porque su problema habría comenzado a los cuatro años aproximadamente.

*Dr. Roberto Rocco**

Yo he conocido a este chico en la internación. En las imágenes no tenía evidencia de lesión medular alguna como secuela de aquel traumatismo a los cuatro años. En aquel momento, interpretaba que el origen de su enfermedad era neuromuscular, haciéndome recordar a una esclerosis sistémica de origen central. Sin embargo, un EMG normal descartaba esta posibilidad inicialmente.

*Dr. Claudio Racana***

Algunos pacientes severamente desnutridos pueden presentar una insuficiencia cardíaca secundaria a la deficiencia de algunas vitaminas y oligoelementos. Entre las primeras merece ser citada la vitamina B1 o tiamina, y entre los segundos, el selenio.

La deficiencia de tiamina produce una enfermedad conocida como beriberi, un término de origen oscuro que significa "no puedo, no puedo" en singalés. Tuvo una alta prevalencia a finales del siglo XIX y principios del siglo XX, principalmente entre personas pobres de Asia cuyo alimento básico era el arroz. Tradicionalmente, el arroz se molía en el hogar pero, con el perfeccionamiento de los molinos, resultaba más práctico llevar a moler la cosecha a cambio de unos cuantos sacos de arroz, perdiendo el grano su cáscara y obteniendo una harina blanca y refinada más apta para el amasado y el horneado. El problema era que toda la tiamina del arroz estaba en la cáscara, que se constituyó en alimento de los búfalos y bueyes de las yuntas de los molineros. Mientras trabajaba en las colonias holandesas en Asia, el médico Cristiaan Eijkman descubrió que los enfermos de beriberi se curaban reincorporando el salvado de la molienda a sus dietas. Actualmente se registran casos en forma esporádica. Es la única enfermedad grave por deficiencia nutricional que a veces ataca a lactantes normales menores de seis meses de edad con lactancia materna exclusiva, pero con insuficiente contenido de tiamina en ella. Se caracteriza por insuficiencia cardíaca, afonía y lesiones de los nervios periféricos, típicamente entre los dos y los cuatro meses de

vida. En los adultos se han descrito dos formas clínicas: el beriberi húmedo y el beriberi seco. En la primera de ellas la insuficiencia cardíaca de alto gasto es la manifestación clínica clásica, con taquicardia, edemas y dilatación de los vasos sanguíneos, haciendo que la piel esté caliente y húmeda. La segunda forma clínica se expresa como una polineuropatía crónica invalidante asociada a una encefalopatía de Wernicke.

En relación a la deficiencia de selenio puedo decir que es muy rara y produce la enfermedad de Keshan, una forma endémica de cardiomiopatía dilatada en China. Esta enfermedad cardíaca es el resultado de varias causas que obran recíprocamente incluyendo el ya citado mineral, otros factores alimentarios y un agente infeccioso viral. También debemos tener presente esta deficiencia cuando una persona es alimentada por vía endovenosa durante largos períodos de tiempo.

Para terminar mi comentario, existen algunos pacientes que pueden desarrollar manifestaciones medulares semejantes a una enfermedad de Devic después de un traumatismo de cráneo.

Dr. Barvosa

Respondiendo a esta observación del doctor Racana, la marcada hipertonia descartaría un compromiso en el sistema nervioso periférico, como está clásicamente descrito en el beriberi seco.

Finalmente, el paciente no tenía compromiso oftalmológico para pensar en la neuromielitis óptica, si bien este hecho no descarta totalmente esta posibilidad diagnóstica. Existen formas clínicas de Devic que debutan con compromiso medular exclusivamente, y viceversa.

Dr. Rocco

Para completar el comentario del doctor Racana, la encefalopatía de Wernicke está presente en las formas avanzadas del beriberi. La tríada característica en la clínica de esta enfermedad es la oftalmoplejía, la ataxia y la confusión mental. La mayoría de los pacientes están desorientados, indiferentes e inatentos. Posteriormente pueden aparecer alteraciones de la conducta, e inventar hechos para rellenar las lagunas de la memoria, situación conocida como síndrome de Korsakoff. Finalmente, puede evolucionar hasta el coma y la muerte. Se presenta frecuentemente en personas con alcoholismo crónico, aunque también puede observarse en personas con desnutrición y vómitos incoercibles, diálisis renal, cáncer y SIDA.

Todavía hoy, muchas personas suponen erróneamente que las vitaminas les han de proporcionar esa vitalidad y energía que hacía rena-

* Médico Principal de Mediano Riesgo.

** Jefe de Clínica del CIM 63.

Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

cer de su postración a los agricultores chinos, filipinos o malayos del siglo XIX. En realidad, una dieta occidental mínimamente correcta proporciona todas las vitaminas que necesitamos, y ningún beneficio nos aporta consumirlas en forma de píldoras como algunas propagandas estimulaban en la década de los noventa.

CASO CLINICO – SEGUNDA PARTE

Dr. Barvosa

Durante la internación en la sala, la kinesióloga fue trabajando diferentes aspectos de la rehabilitación del aparato locomotor de este niño, virgen de todo tratamiento hasta la fecha.

Se planteó el diagnóstico de SCIWORA, acrónimo en inglés que significa Spinal Cord Injury Without Objectives Radiological Abnormalities, o Injuria Espinal Sin Anormalidades Radiológicas Objetivas en español. En el año 1982 Pang y Wilberger la definieron textualmente como “signos objetivos de mielopatía como resultado de un trauma” sin evidencia de fractura o inestabilidad ligamentaria en radiografías y tomografía computada (TC). Es una entidad que ocurre con más frecuencia en la población pediátrica, explicando hasta dos tercios de las injurias espinales cervicales severas en el grupo etáreo menor a 9 años. Habitualmente, la región cervical y la torácica superior son las más involucradas. Algunos autores han documentado su aparición hasta cuatro días después del trauma y está recomendado hacer una TC focalizada en el nivel de la injuria, descartando una fractura oculta en un paciente con déficit neurológico espinal pero sin anomalías en las placas radiográficas simples.

Las imágenes del sistema nervioso central de nuestro paciente fueron repetidas en nuestra institución, y no mostraron anomalías.

Dra. Czornyj

Con el perfeccionamiento de las técnicas de diagnóstico por imágenes, probablemente el diagnóstico de SCIWORA será cada vez menos frecuente.

Dr. Rocco

En contra de una esclerosis sistémica de origen central estaba bastante respetada el área muscular de la cara de este paciente, comprometiéndose en estas oportunidades el lenguaje.

Dr. Barvosa

Como datos positivos de la historia clínica expuesta del paciente hasta este momento podemos enumerar una semiología neurológica no concluyente de lesión medular, con inicio confuso de las manifestaciones clínicas y sin evidencia en las imágenes del sistema nervioso de lesión en la

médula espinal. A estos hechos debemos sumar la deformidad torácica severa de tipo restrictivo, un síndrome piramidal ausente, la falta de nivel sensitivo y no había evidencia clínica de compromiso de los esfínteres.

Otro aspecto a considerar era el lugar donde volvería este paciente, dada la situación de abandono en la que había vivido hasta aquí.

Pero primero debíamos tener un diagnóstico para poder ayudarlo. No era posible sostener que el origen de este presunto síndrome medular fuera aquel trauma a los cuatro años. Por este motivo, desde el área clínica invitamos a participar en la discusión del diagnóstico de este caso a diferentes servicios del hospital. Rápidamente los genetistas se apartaron después de excluir un par de raros síndromes, mientras que los especialistas en Crecimiento y Desarrollo no lo podían encasillar en alguna displasia ósea. Por su lado, los neumonólogos del hospital acordaban con el diagnóstico de una insuficiencia respiratoria de tipo restrictivo, por la morfología del tórax y la hipertonia de los músculos respiratorios, planteando el uso de ventilación no invasiva nocturna para el manejo de las apneas. Los cirujanos desestimaron toda posibilidad quirúrgica para mejorar este tórax. Finalmente, el ateneo del Servicio de Neurología fue el espacio institucional donde fue discutido en forma multi e interdisciplinaria este paciente. Como conclusión de éste, se decidió repetir el EMG, pero en esta oportunidad bajo sedación. Se planteó la posibilidad que el paciente tuviera una neuropatía periférica con fenómenos de contracción sostenida, y que no pudo ser objetivada en el primer estudio electrofisiológico bajo anestesia.

Este EMG bajo sedación de musculatura paraspinal mostraba descargas repetitivas complejas en reposo simple (Figura 2). También presentaba actividad espontánea con fasciculaciones aisladas, junto a descargas de frecuencia regular a 30 Hz. La onda H era negativa para síndrome piramidal y no existía fenómeno miotónico.

La clínica del paciente y este estudio electrofisiológico hicieron el diagnóstico de síndrome de hiperexcitabilidad del nervio periférico (SHENP)

El paciente comenzó a recibir difenilhidantoína a 5 mg/k/día VO. Tuvo una mejoría fantástica a la semana de haber comenzado el tratamiento. Nuevamente, el niño pudo pintar y caminar, inicialmente con gran dificultad, siempre asistido por la kinesióloga de nuestra sala.

*Dr. Martín Segura**

Algunas aclaraciones para el auditorio que

* Médico Principal del Servicio de Electroneurofisiología. Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

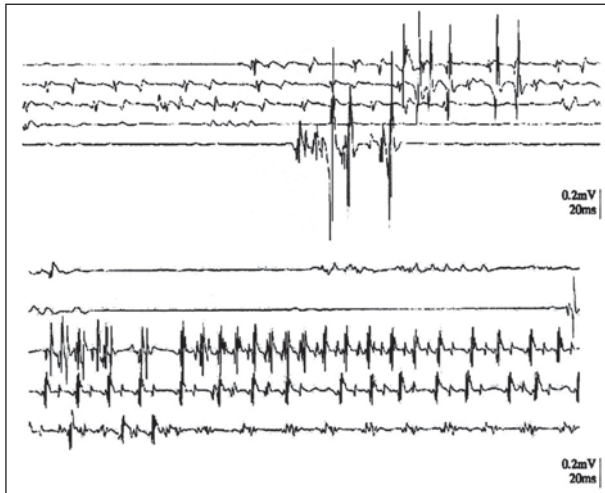


Figura 2

tal vez no esté familiarizado con algunos términos estrictamente neurofisiológicos.

En primer lugar, la onda H explora el sustrato anatómico del reflejo de estiramiento muscular. La información aferente se desarrolla en las fibras sensitivas Ia y la conducción eferente ocurre en las fibras motoras del mismo nervio. Constituye una respuesta motora tardía, permitiendo estudiar los segmentos proximales de los nervios periféricos. Las latencias de las respuestas indican la velocidad de conducción de las fibras proximales; las amplitudes de estas respuestas son una medida de la excitabilidad neuronal.

Por último, el patrón en el EMG de contracción permanente del paciente tiene un claro origen neural, para diferenciarlo de las canalopatías ubicadas en la membrana de las fibras musculares.

DISCUSION CLINICA CONCLUSIONES FINALES

Dr. Roberto García*

El SHENP, también conocido como síndrome de Isaacs o del armadillo, es una rara enfermedad de etiología desconocida caracterizada por rigidez muscular, calambres y mioquimias. La neuromiotonía es el fenómeno más severo de esta enfermedad.

Típicamente aparece en la adolescencia y en la edad adulta, siendo excepcional su aparición en la edad pediátrica.

De acuerdo con Kinnier Wilson, un paciente con mioquimia y espasmos musculares fue descrito por primera vez por Schuller en el año 1895. Fue recién en el año 1961 cuando Gamstrop,

Wohjorst e Isaacs hicieron la primera descripción clínica moderna de este grupo de pacientes.

Los términos mioquimia y neuromiotonía han sido utilizados para describir tanto fenómenos clínicos como patrones electromiográficos. Sin embargo, ambos pueden ser clasificados como síndromes de actividad continua de la unidad motora.

En primer lugar, la mioquimia como fenómeno electrofisiológico, es una descarga abrupta de unidades motoras que se repiten en forma rítmica a una frecuencia de 30 Hz, frecuentemente asociadas con una contracción muscular vermiforme, conocida como mioquimia clínica, descrita por Denny-Brown y Fowley en 1948.

Por otro lado, eléctricamente la neuromiotonía es una descarga de frecuencia extremadamente alta, hasta de 300 Hz, involuntaria, que comienza y termina bruscamente, con trenes decrecientes de unidades motoras simples registradas durante la electromiografía de aguja (Tabla 1).

TABLA 1: DIFERENCIAS ELECTRICAS ENTRE MIOQUIMIA Y NEUROMIOTONIA.

Mioquimia	Neuromiotonía
Una unidad motora descarga en forma agrupada o como múltiples.	Una unidad motora descarga rápidamente.
30 - 40 Hz descarga en trenes cortos.	150 - 300 Hz en trenes largos.
Durante 100 a 900 milisegundos.	A intervalos aleatorios por varios segundos.
Patrón de descarga semirrítmico.	Tren decreciente.
Descargas comienzan y terminan abruptamente.	Tren comienza y termina abruptamente.
Espontánea.	Espontánea o inducida por percusión, isquemia o eléctricamente.

Clínicamente, la neuromiotonía es un síndrome marcado por la contracción muscular continua y la rigidez, resultado típico de descargas neuromiotónicas y mioquimias; las cuales a menudo incluyen mioquimia clínica y espasmo carpopedal, con dificultad para la relajación de los músculos después de la contracción.

Como en el paciente que estamos presentando, las características de la neuromiotonía clínica incluyen la relajación lenta del músculo luego de una máxima contracción y el espasmo carpopedal. Se debe remarcar que este espasmo carpopedal se presenta con valores séricos normales de calcio y magnesio.

La postura del paciente suele ser anormal, con una exagerada cifosis y deformidades de las extremidades. Al examen físico, es marcada la hipertonía de los músculos del tronco y de las extremidades, siendo más acentuada en los

* Médico Residente del Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

extremos distales de los miembros que en los proximales. Esto provoca que los movimientos sean lentos y cada vez más dificultosos para el paciente. Los reflejos osteotendinosos están normales o deprimidos, como se obtenían en este paciente durante el examen neurológico.

La actividad muscular continua genera pérdida de peso y excesiva sudoración, características presentes hasta en el 50% de los enfermos, sin poderse descartar algún tipo de compromiso del sistema nervioso autónomo. Las mioquimias clínicas están presentes en el 90% de los casos, los calambres en un poco más de dos tercios de los pacientes, y dificultades en la relajación muscular en un 33%.

Dos orígenes podemos describir para esta entidad: las formas hereditarias y las adquiridas (Tabla 2). En las formas hereditarias, se han identificado mutaciones en algunos genes vinculados a los canales de potasio voltaje dependientes. Entre las adquiridas, los desórdenes autoinmunes y como síndrome paraneoplásico son las formas de presentación más frecuentes. La miastenia gravis es la más frecuente entre los primeros. Al SHENP en el síndrome de Morvan se suman manifestaciones psiquiátricas como alucinaciones y psicosis.

Fisiopatológicamente los fenómenos autoin-

TABLA 2: ETIOLOGIAS DEL SINDROME DE HIPEREXCITACION DEL NERVIIO PERIFERICO.

Desórdenes autoinmunes	Artritis reumatoide. Diabetes mellitus tipo I. Enfermedad celíaca. Enfermedad de Addison. Hipo – hipertiroidismo. Lupus eritematoso sistémico. Miastenia gravis. Neuropatía crónica inflamatoria desmielinizante. Síndrome de Guillain-Barré.
Síndrome paraneoplásico	Carcinoma de pulmón de células pequeñas. Linfoma. Timoma (con o sin miastenia gravis).
Tóxicos	Clozapina. Insecticidas. Mercurio. Oro. Penicilamina. Tolueno.
Trastorno del SNC	Síndrome de Morvan.
Post-trasplante de médula ósea	

munes parecen jugar un papel clave en el desarrollo del SHENP. Apoyan esta afirmación la existencia de

esta entidad con enfermedades autoinmunes, la presencia de anticuerpos séricos contra los canales de potasio voltaje dependientes, la existencia de bandas oligoclonales en el LCR, la transferencia pasiva de la enfermedad a animales a través del plasma de estos pacientes, y la buena respuesta clínica a la administración de gammaglobulina endovenosa y a la plasmaféresis.

Dra. Czornyj

El doctor Roberto García enumeró una serie de enfermedades que pueden estar asociadas al SHENP y que fueron descartadas una por una en este paciente por medio de la clínica y los exámenes complementarios. Hoy la hipótesis más firme acerca de esta entidad en este paciente es que tuviera una forma adquirida, y entre ellas la autoinmune a través de anticuerpos dirigidos a los canales de potasio. Lamentablemente estos anticuerpos solo están presentes en un 50% de los pacientes y su ausencia no invalidaría esta presunción. Hemos remitido suero y LCR de este paciente para hacer esta búsqueda en el exterior, al igual que ADN para estudiar las formas hereditarias.

En cuanto al tratamiento, podríamos usar alguna droga antiepiléptica pensando que algún canal, como el de potasio en este caso, estuviera en juego. En segundo lugar, la plasmaféresis es otra opción, removiendo anticuerpos. Si bien se puede hacer a largo plazo, la respuesta a la misma es muy efímera, durando apenas tres semanas. La administración de gammaglobulina endovenosa y la terapia inmunosupresora son las otras alternativas.

Nuestro paciente recibió la primera de las opciones por ser la más sencilla, permitiendo apoyar la hipótesis fisiopatológica. Elegimos ponerle fenitoína, droga que no actúa sobre el canal de potasio sino que lo hace sobre el del sodio. Al mantener inactivo el canal del sodio no se despolariza la membrana, elevando el umbral de auto-disparo y logrando un reposo sostenido.

Dr. Segura

Quizás el traumatismo sufrido por el paciente haya sido un gatillo para la exposición antigénica, desarrollando los anticuerpos planteados como las estructuras responsables de la fisiopatología del SHENP en esta oportunidad. Un ejemplo de este mecanismo es la esclerosis múltiple. En este sentido los estudios pendientes nos podrán dar la respuesta próximamente.

*Dra. Soraya**

En cada oportunidad los padres relataban una historia diferente del traumatismo sufrido. La anam-

* Médico Principal del Servicio de Electroneurofisiología. Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

nesis del paciente fue riquísima, contando que él caminaba normalmente, en algún momento debió hacerlo en punta de pies, luego lo hacía agarrándose de diferentes objetos en otra etapa, y finalmente no lo pudo hacer más. Estos hechos fueron generando nuevos interrogantes para el equipo que lo atendía.

Dr. Arroyo

Pareciera que el paciente hubiera seguido un camino derecho y sin tropiezos en su prolongado tiempo de internación, y nada más alejado de esto. A las 48 horas de su ingreso al hospital teníamos el diagnóstico de SCIWORA. Pero fue la insistencia de los clínicos de la sala el factor que nos permitió hacer el diagnóstico. Alguien le regaló un teléfono y verlo usarlo nos mostró su muy buena motilidad fina a pesar de tener tanta espasticidad. Ningún paciente con una tetraparesia espástica la conserva de esta manera. Fue presentado en varias oportunidades en el ateneo del servicio.

Lic. Isi

Al egreso del Hospital Garrahan, el paciente regresó con sus padres, pero con una serie de compromisos asumidos por algunas instituciones del lugar de residencia después del trabajo realizado desde el hospital. Se debe aclarar que en la ciudad de Zárate no existe un centro de rehabilitación público donde el paciente pueda asistir.

Actualmente el niño camina por sus propios medios, pero aún no cuenta con el andador solicitado durante la internación. Concurrió a la escuela, siendo trasladado desde su domicilio hasta ésta con posterior regreso por un transporte escolar. Ha sido controlado por el equipo de salud del Centro de Atención Primaria de su zona, donde le han suministrado también su medicación.

Lamentablemente ha perdido tres turnos consecutivos en Hospital de Día de nuestro hospital porque no disponía de movilidad. Tampoco se ha podido beneficiar con la Asignación Universal por Hijo, porque la madre no tenía en regla su documentación personal. Por último, la familia no ha logrado ninguna mejora habitacional de las autoridades municipales o provinciales.

DIAGNOSTICOS CLINICOS DEFINITIVOS

- **Insuficiencia cardíaca derecha por tórax restrictivo.**
- **Síndrome de Hiperexcitabilidad del Nervio Periférico.**
- **Síndrome del niño maltratado por negligencia familiar.**

REFERENCIAS

1. Gamstorp I, Wohlfart G. A syndrome characterized by myokymia, myotonia, muscular wasting and increased perspiration. *Acta Psychiatr Neurol Scand* 1959; 34: 181-194.
2. Isaacs H. A syndrome of continuous muscle-fibre activity. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1961; 24: 319-325.
3. Isaacs H. The syndrome of "continuous muscle-fibre activity" cured: further studies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1974; 37: 1231-1235.
4. Newsom-Davies J, Mills K. Immunological associations of acquired neuromyotonia (Isaacs' syndrome) *Brain* 1993; 116: 453-469.
5. Shillito P, Molenaar P, Vincent A. Acquired neuromyotonia evidence for antibodies directed against K⁺ channels of peripheral nerves. *Ann Neurol* 1995; 38: 714-722.
6. Nakatsuji Y, Kaido M, Sugai F. Isaacs's syndrome successfully treated by immunoadsorption plasmapheresis. *Acta Neurol Scand* 2000; 102: 271-273.
7. Hart I, Vincent J. Phenotypic variants of autoimmune peripheral nerve hyper excitability. *Brain* 2002.
8. Rivero A. Neuromiotonía y mioquimia. *Arch Neurol Neuroc Neuropsiquiatr* 2007; 13: 65-72.
9. Tan K, Lennon V, Klein C. Clinical spectrum of voltage-gated potassium channel autoimmunity. *Neurol* 2008; 70: 1883-1890.
10. Gonzalez G, Barros G, Russi M. Acquired Neuromyotonia in Childhood: Case Report and Review. *Pediatr Neurol* 2008; 38: 61-63.