

SIN BIBLIOGRAFÍA

Enfermedad de Hallervorden-Spatz (déficit de pantotenatocinasa Tipo I)

Padilla Del Campo C¹, Del Campo Muñoz T²,
Sánchez Sánchez I³, Túnez Fiñana I⁴

¹MFyC UGC Roquetas Sur y Marinas (Almería)

²FEA Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén

³Pediatría. UGC Menjíbar (Jaén)

⁴Catedrático de la Universidad de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Córdoba

CORRESPONDENCIA

Carmen Padilla del Campo

E-mail: carmen.padi@hotmail.com

Recibido el 22-02-2017; aceptado para publicación el 25-04-2017

Med fam Andal. 2017; 1 57-58

Mujer de 26 años actualmente, con intolerancia a Acetilcisteína, Diazepam y Salbutamol por nerviosismo. Que comenzó la sintomatología a los 10 años de edad, con inicio de limitación para la movilidad de la musculatura y debilidad, así como problemas de conducta, aislamiento, etc. Esto le lleva a derivarle a Salud Mental donde encuentran que no es algo psiquiátrico sino que es Neurológico. Precizando ayuda continuada por parte de una tercera persona las 24h del día. Evolucionando la enfermedad, precisando: sonda PEG (yeyunostomía) para alimentarse, en 2007, y un neuroestimulador en 2009. Ingresos diversos por infecciones respiratorias, 2013, hasta que una de ellas es con aislamiento Klebsiella y Xantomona maltophila.

En 2014 nuevo ingreso por Neumonía bilateral Klebsiella y Acinetobacter mutisensibile, ya en Febrero 2014 se indica BIPAP nocturna. En 2015 no habla, pero se comunica escribiendo en el móvil, acude al baño con ayuda, pues controla esfínteres, pero está en silla de ruedas. El último screening de gérmenes multiresistentes

ha resultado negativo. Analítica y bioquímica normales.

Cuadro coreodistónico generalizado y Distonía mandibular que le llevó a la retirada completa los dientes, por el dolor producido, y debido a la contractura mandibular precisó de inyecciones de toxina botulínica cada cierto tiempo. En 2016 le retiran el neuroestimulador bilateral, por las múltiples infecciones y dada la situación clínica, pero no se ha modificado su evolución tras la retirada. Oftalmológicamente ha empeorado su visión y está en seguimiento, aunque por ahora no presenta atrofia macular.

Tratamiento habitual: Trihexifenidilo 5mg, Te-trabenazina, Clonazepam, Trazodona, Agomelatina, Escitalopram.

Conclusiones:

Enfermedad neurodegenerativa, hereditaria autosómica recesiva ligada al cromosoma 20, por

acúmulo de hierro asociado a déficit de pantotenato quinasa, en las que se suele diagnosticar a los 10 años de edad o en las dos primeras décadas de la vida.

Se describió por primera vez en 1922, consiste en una distrofia neuroaxonal. El curso clínico es progresivo. Las manifestaciones clínicas se caracterizan por la presencia de disfunción extrapiramidal y deterioro cognitivo. Se consideran dos formas clínicas la típica (clásica) y la atípica. La forma típica tiene un debut temprano, los síntomas son intensos, rápidamente progresivos y deteriorantes. La atípica no es tan precoz y sus síntomas son menos intensos, con deterioro menos progresivo e intenso. Sus síntomas van desde la demencia, contracciones musculares involuntarias (disonía), problemas

de movimiento, rigidez muscular, crisis epilépticas, espasticidad, temblor, cambios en la visión, debilidad y movimientos contorsionados. Es decir, manifestaciones motoras y deterioro psicomotor con una evolución progresiva hasta la incapacidad y fallecimiento.

En la forma típica se ha descrito una mutación del gen que codifica la proteína correspondiente a la enzima pantotenato-quinasa en la banda 20p13.

El objetivo del tratamiento es control de los síntomas, no existe un tratamiento específico.

El pronóstico es hacia el empeoramiento progresivo, dañando los nervios con el tiempo, dando lugar a falta de movimiento que lleva a la muerte a principios de la edad adulta.