

Hospital Docente Pediátrico del Cerro

ENFERMEDAD DE WERDNIG-HOFFMAN: A PROPOSITO DE UN CASO CON ESTADIA PROLONGADA

Werdnig-Hoffman disease. a long stay in a pediatric Intensive Care Unit

*Dr. Carlos Alberto Camacho Plasencia. Santa Catalina 54, apto 6, entre Poey y Párraga. Víbora.
Teléfono: 649-1707 carlos.camacho@infomed.sld.cu

**Dr. Reynaldo Carrión Mendoza. Calle 2da. núm.209, entre Camilo Cienfuegos y Lindero. Reparto Eléctrico. Arroyo Naranjo. Ciudad de La Habana. recaru@infomed.sld.cu

***Dr. Reynaldo Llana Núñez. Remedios 54, entre Delicias y San Luis. Lawton. Ciudad de La Habana. bimg@infomed.sld.cu

****Dra. Aida Piedad Roque Piñón. Aranguren 7 entre D' Strampes y Juan Delgado. Víbora. Ciudad de La Habana aidaroque@infomed.sld.cu

*****Lic. Enf. Saily Oleaga Vargas. San Salvador 358, entre Arzobispo y San José. Cerro. saily@infomed.sld.cu

*Especialista Primer Grado en Pediatría. Médico intensivista. Instructor. *Master* en Atención Integral al Niño.

** Especialista Primer Grado en Pediatría. Médico intensivista. Asistente.

*** Especialista Primer Grado en Medicina General Integral. Especialista Primer Grado en Pediatría. Médico intensivista.

**** Especialista de Primer Grado en Pediatría. Médico intensivista.

***** Licenciada en Enfermería. Intensivista.

RESUMEN

El número de niños que necesita asistencia ventilatoria prolongada ha aumentado en todo el mundo en los últimos años. Se reporta una paciente con atrofia muscular espinal tipo 1 (Enfermedad de Werdnig-Hoffman) con una permanencia en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos de casi 5 años por necesidad de soporte ventilatorio crónico. Se realiza una breve revisión de la enfermedad y se analizan las características de su atención integral que han permitido una sobrevida inusualmente prolongada con excelentes condiciones físicas y mentales.

Palabras clave: Enfermedad de Werdnig-Hoffman, ventilación mecánica prolongada.

ABSTRACT

The number of children that need long term mechanical ventilation is increasing worldwide. A female patient was reported with spinal muscular atrophy type 1 (Werdnig-Hoffman disease) and a stay at the Intensive Care Unit nearly to five years because she required chronic ventilatory support. A review of the illness was performed and the management strategies were analysed that have permitted an unusually prolonged survival with excellent physical and mental conditions.

Key words: Werdnig-Hoffman disease, prolonged mechanical ventilation.

INTRODUCCION

La cantidad de pacientes que requieren ventilación mecánica prolongada se incrementa rápidamente a nivel mundial, ^{1,2} constituyendo una carga financiera elevada para las instituciones de salud por la necesidad de recursos comparativamente superiores a otro tipo de enfermos. ³ Los avances médicos en cuanto a perinatología y cuidados intensivos en décadas recientes han permitido la supervivencia de niños que antes morían irremediamente: recién nacidos con prematuridad extrema, anomalías congénitas antes mortales, pacientes críticamente enfermos por diferentes causas, con enfermedades cardiopulmonares, síndrome de hipoventilación, víctimas de accidentes, entre otros. Sin embargo, las enfermedades neuromusculares son las que aportan mayor número de pacientes que necesitan soporte ventilatorio prolongado. ⁴

MATERIAL Y METODO

Presentación del caso

Paciente femenina, de 5 años de edad, en quien alrededor del mes de vida comienzan a hacerse evidentes una debilidad generalizada y progresiva, dificultad para alimentarse y escasa ganancia de peso. Se constatan hipotonía muscular y ausencia de reflejos tendinosos. Los hallazgos clínicos, los estudios neurofisiológicos (electromiografía y estudios de conducción nerviosa) y genético-moleculares fueron compatibles con una atrofia muscular espinal tipo 1 (Enfermedad de Werdnig-Hoffman).

A la edad de 6 meses requiere ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos de nuestro Centro, intubación endotraqueal y ventilación mecánica controlada (régimen en el que permanece desde entonces y hasta nuestros días) por presentar manifestaciones clínicas y hemogasométricas de insuficiencia respiratoria, secundaria a su enfermedad neuromuscular. En días posteriores, se le realizan traqueostomía y gastrostomía, este último proceder para poder efectuar una alimentación adecuada.

En los dos primeros años de su ingreso en nuestro servicio presentó otras complicaciones respiratorias; básicamente, atelectasias y neumonías, favorecidas por su enfermedad de base, el ambiente hospitalario y la ventilación mecánica. También sufrió un evento de sepsis severa.

Superado este período, su evolución se ha caracterizado por la estabilidad clínica y la ausencia de complicaciones. Su estadía en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos con ventilación mecánica controlada se acerca ya a los 5 años.

DISCUSION

Las atrofas musculares espinales (AME) son trastornos degenerativos de las neuronas motoras a ese nivel, que se inician en el período fetal y continúan durante toda la infancia y en los que las neuronas motoras superiores permanecen intactas. Existen diferentes variantes de estos procesos: ⁵

- AME tipo 1, una forma infantil grave y precoz, también conocida como Enfermedad de Werdnig Hoffman.
- AME tipo 2, de aparición más tardía en la infancia y evolución más lenta.
- AME tipo 3, o Enfermedad de Kugelberg-Welander, de inicio en la juventud temprana y curso más crónico.
- Existe una cuarta variante de AME, la Enfermedad de Fazio-Londe, tratándose de una parálisis bulbar progresiva, resultado de la degeneración de las motoneuronas localizadas más en el tronco encefálico que en la médula espinal.

Se considera que la causa de todas ellas es la continuación de un proceso patológico de muerte celular programada que es normal durante el período embrionario. El neuroectodermo primitivo produce un exceso de neuroblastos, de los cuales solo aproximadamente la mitad sobrevive y madura hasta convertirse en neuronas; mientras el resto degenera. Si llegado el momento, el proceso que detiene la muerte celular fisiológica (y que está genéticamente determinado) no interviene, ésta se prolonga durante el final de la vida fetal y después del nacimiento. Se ha determinado que la alteración genética se encuentra en el cromosoma 5, locus 5q 11-13 para las tres formas más frecuentes de AME, lo cual confirma que se trata de variantes de la misma enfermedad.^{5,6} La mayoría de los casos se produce por un patrón de herencia autonómico recesivo, aunque se han descrito unas pocas familias con herencia autonómica dominante.^{5,7} Ocupan, en frecuencia, el segundo lugar de las enfermedades autosómicas recesivas, solo aventajadas por la fibrosis quística.⁸

Los signos clínicos cardinales de la AME tipo 1 son la hipotonía intensa, la atrofia muscular, la ausencia de reflejos tendinosos y la afectación de los músculos de la cara, mandíbula y lengua sin que se afecten los músculos extraoculares ni los esfínteres. Los niños muestran dificultad progresiva para respirar y alimentarse.^{5,9} Otros indicadores de lesión en la unidad motora inferior son la conservación del intelecto, las fasciculaciones (muy visibles en la lengua), la falla de los movimientos por reflejos posturales y la ausencia de anomalías en otros órganos,¹⁰ si bien se ha reportado esporádicamente la asociación de otras anomalías congénitas en estos niños.^{11,12}

Aunque el diagnóstico es eminentemente clínico, algunos exámenes complementarios son útiles para su confirmación: la creatinquinasa sérica puede estar normal o ligeramente elevada, el electromiograma muestra fibrilaciones y otros signos de denervación muscular, los estudios de conducción nerviosa suelen ser normales, la biopsia muscular revela un patrón característico de denervación perinatal y la biopsia del nervio sural muestra, en ocasiones, leves cambios neuropáticos.^{4,13}

No existe en la actualidad ningún tratamiento médico que retrase la progresión de la enfermedad. Más de las 2/3 partes de los pacientes muere antes de los 2 años de edad; muchos de ellos en los primeros meses de la vida.⁵

La atención de un niño con ventilación mecánica prolongada es un reto siempre difícil para los servicios médicos. El seguimiento, la salud integral y la calidad de vida de los niños ventilador-dependientes y sus familias se han convertido en objeto de estudio de muchos investigadores en años recientes.^{14,15,16} Por citar un ejemplo, Bertrand y colaboradores (Chile) reportaron su experiencia de 12 años en el manejo de 35 niños con asistencia ventilatoria crónica en el hogar, y concluyeron que esta es segura. 17 Ellos y otros autores se han pronunciado por la definición de programas a niveles regional y nacional que apoyen este propósito.^{4,17}

No existe reporte anterior en nuestro país de un caso similar que, con ventilación mecánica controlada todo el tiempo y total dependencia de un respirador, haya logrado una supervivencia y calidad de vida semejantes.

Consideramos que estos resultados son la consecuencia de diferentes factores relacionados con su manejo integral:

- Rigurosidad en la atención médica y, sobre todo, de enfermería, en cuanto a los cuidados, cambio sistemático y mantenimiento de la permeabilidad de la cánula de traqueostomía y sonda de gastrostomía, baño en cama, aseo de cavidades, cuidados de la piel, prevención de úlceras por decúbito, aspiración de secreciones nasobucales y endotraqueales, apoyo nutricional, vigilancia de complicaciones y atención constante a los controles, alarmas y elementos accesorios del ventilador mecánico.
- Cumplimiento estricto de los principios de asepsia-antisepsia durante todos los procedimientos.
- Evitación de invasividad adicional siempre que sea posible (canalización venosa, sondaje vesical, entre otros procedimientos).
- Participación activa de la familia en los cuidados de la niña. Durante el prolongado ingreso hospitalario los familiares, y principalmente la madre, han sido adecuadamente entrenados en aspectos como el aseo, preparación y administración de alimentos, cuidados de la traqueostomía y gastrostomía, aspiración de secreciones, normas elementales de asepsia-antisepsia y en la interpretación de posibles alteraciones clínicas en la paciente o mal funcionamiento del respirador.
- Atención esmerada e individualizada de la esfera emocional de la niña, favoreciendo, pese a las condiciones de cuidados intensivos, un entorno inmediato donde priman la alegría y el amor.

En estos momentos se evalúa la posibilidad excepcional de su traslado al hogar.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. MacIntyre NR , Epstein SK , Carson S , Scheinhorn D , Christopher K , Muldoon S . Management of patients requiring prolonged mechanical ventilation: report of a NAMDRRC consensus conference. *Chest*. Dec 2005; 128(6):3937-54.
2. Simonds AK . Recent advances in respiratory care for neuromuscular disease. *Chest*. Dec 2006; 130(6):1879-86.
3. Freichels T . Financial implications and recommendations for care of ventilator-dependent patients. *J Nurs Adm*. Dec 1993; 23 (12):16-20.
4. Graham RJ , Fleegler EW , Robinson WM . Chronic Ventilator Need in the Community: A 2005 Pediatric Census of Massachusetts. *Pediatrics*. May 7, 2007; [Epub ahead of print].
5. Sarnat HB. Enfermedades neuromusculares. Atrofias musculares espinales. En: Nelson. Tratado de Pediatría. 15ta. ed. Ciudad de La Habana: Editorial Ciencias Médicas: 1998, Vol. 3. p. 2184-86.
6. Gergont A , Kacinski M , Steczkowska-Kluczniak M . Diagnostic progress in spinal muscular atrophy. *Przegl Lek*. 2001;58(11):989-91.
7. Barois A , Estournet B , Duval-Beaupere G , Bataille J , Leclair-Richard D . Infantile spinal muscular atrophy. *Rev Neurol (Paris)*. 1989;145(4):299-304.
8. Daniels G , Pettigrew R , Thornhill A , Abbs S , Lashwood A , O'Mahony F . *et al*. Six unaffected livebirths following preimplantation diagnosis for spinal muscular atrophy. *Mol Hum Reprod*. 7 Oct 2001; (10):995-1000.
9. Ndiaye O , Sall G , Sylla A , Diouf S , Diagne I , Kuakuvi N . Progressive spinal amyotrophy type I or Werdnig-Hoffman disease. Apropos of 5 cases in Dakar (Senegal). *Bull Soc Pathol Exot*. Jun 2002;95(2):81-2.
10. Pascual JE. Enfermedades neuromusculares. En: Torre E. de la y coautores. Pediatría. 1ra. ed. Ciudad de La Habana: Editorial Pueblo y Educación; 1999, t. 4. p.81-94.
11. Serra-Ortega A, Torres A, Segreo M. Spinal muscular atrophy associated with olivopontocerebellar hypoplasia. A case report. *Rev Neurol*. Jan 2005;40(2):90-2.
12. El-Matary W , Kotagiri S , Cameron D , Peart I . Spinal muscle atrophy type 1 (Werdnig-Hoffman disease) with complex cardiac malformation. *Eur J Pediatr*. Jun 2004;163(6): 331-2.
13. Renault F , Chartier JP , Harpey JP . Contribution of the electromyogram in the diagnosis of infantile spinal muscular atrophy in the neonatal period. *Arch Pediatr Apr* 1996;3(4):319-23.
14. Noyes J . Health and quality of life of ventilator-dependent children. *J Adv Nurs*. (4):392-403.
15. Kuster PA , Badr LK . Mental health of mothers caring for ventilator-assisted children at home. *Issues Ment Health Nurs*. Oct 2006;27(8):817-35.
16. Rouault S. Education of the families of patients receiving domiciliary ventilation. *Rev Mal Respir*. Jun 2005;22(3):461-5.
17. Bertrand P , Fehlmann E , Lizama M , Holmgren N , Silva M , Sanchez I . Home ventilatory assistance in Chilean children: 12 years' experience. [Arch Bronconeumol](#). Apr 2006;42(4):165-70.