

Enfermedad de Jansky-Bielschowsky. Reporte de un caso Bielschowsky-Jansky disease. A case report

Marino Ruiz de la Paz (1), Lourdes Montero Álvarez (1), Pedro. E. Reyes Milián (2), Raisa Montero Álvarez (3).

Resumen

Las lipofuscinosis ceroide neuronal constituyen el grupo más frecuente de trastornos neurodegenerativos de los niños y comprenden tres trastornos que se heredan con carácter autosómico recesivo y se caracterizan desde el punto de vista clínico por crisis mioclónicas, deterioro intelectual y pérdida progresiva de la visión. Se diagnostica basándose en los datos clínicos y en la exploración neurooftalmológica. En este trabajo se presenta un caso de un niño de 10 años de edad que ingresó en el Hospital General Provincial Docente Roberto Rodríguez Fernández con la variedad clínica de lipofuscinosis ceroide neuronal infantil tardía. Se describen las características clínicas del paciente, así como los exámenes neurooftalmológicos realizados.

Palabras clave: LIPOFUSCINOSIS, DETERIORO INTELECTUAL, ATAXIA.

1-Especialista de primer grado en Pediatría. Intensivista.

2-Especialista de primer grado en Psiquiatría. Instructor.

3-Especialista de primer grado en Anestesiología.

INTRODUCCIÓN

La epilepsia constituye una de las enfermedades neurológicas más atendidas en las consultas de neuropediatría. Alrededor del 2% de la población sufre epilepsia y aproximadamente las tres cuartas partes debutan en la infancia. Por otra parte, es probable que entre un 30% y un 40% de estos casos no logren un control adecuado de sus crisis; dentro de este grupo se encuentra el síndrome de epilepsia mioclónica progresiva. Este término agrupa a un conjunto de entidades clínicas y etiológicamente heterogéneas provocadas por alteraciones genéticas, que se caracterizan por presentar diferentes tipos de crisis epilépticas, principalmente mioclónicas, deterioro intelectual y manifestaciones cerebelosas (1). La lipofuscinosis ceroide neuronal constituye el grupo más frecuente de trastorno neurodegenerativo y se caracteriza por la acumulación de una sustancia autofluorescente en las neuronas y en otros tejidos (2). Considerando la lipofuscinosis ceroide neuronal como una entidad poco frecuente en la infancia, nos motivamos en presentar un caso de la variedad infantil tardía o enfermedad de Jansky Bielschowsky y describir sus características clínicas y electroencefalográfica.

REPORTE DEL CASO

Es un escolar de 10 años, varón, blanco, que tiene antecedentes de haber nacido producto de un embarazo normal, a término de 40 semanas, parto eutócico, buen peso al nacer (3317gramos), apgar 9/9, recibió lactancia natural exclusiva hasta los 6 meses. Su desarrollo psicomotor normal durante la primera infancia. Inmunizaciones actualizadas hasta los 5 años momento en que comienza con convulsiones mioclónicas que se fueron haciendo más frecuentes y progresivas con el tiempo. Durante el primer año de aparición de su enfermedad ocurrió una pérdida progresiva de la visión y un deterioro intelectual progresivo al concluir el tercer año de su enfermedad, que se acompañó de pérdida de las habilidades motoras y ataxia. Fue remitido al Hospital Pediátrico Juan Manuel Márquez para continuar estudio y se concluye como lipofuscinosis ceroide neuronal infantil. Ingresa en el Hospital General Provincial Docente de Morón a los 10 años de edad por un estatus convulsivo, dado por crisis

mioclónicas incontrolables, que lo llevó a un cuadro de disfunción multiorgánica, permaneciendo en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) por espacio de dos meses antes de ser egresado. Al examen clínico encontramos cráneo microcéfalo. Facies de niño con daño neurológico. Aspecto general de niño con parálisis cerebral. Mucosas húmedas e hipocoloreadas. Boca húmeda, encías hiperémicas e hipertróficas. Panículo adiposo pobre. Piel pálida y tibia. Extremidades: contractura en flexión de las rodillas y los codos, dorsiflexión de las muñecas, pie equinovaro, hiperreflexia y atrofia muscular marcada. Murmullo vesicular audible en ambos campos pulmonares, se escuchan abundantes ruidos transmitidos y estertores húmedos bibasales. FR: 26 rpm. Tonos cardiacos rítmicos y de buena intensidad. No soplos. Los pulsos distales de buena amplitud, relleno capilar rápido. FC: 118 lpm. TA: 110/70 mmHg. Abdomen excavado, depresible, no encontramos visceromegalias, ruidos hidroaéreos normales. Genitales externos pene infantil. Examen neurológico: expresión de daño neurológico, movimientos rítmicos de parpadeo, tono muscular aumentados, hiperreflexia, clonus aquileo, movimientos mioclónicos de la cara, signo de Babinsky bilateral, pupilas simétricas y reactivas, nistagmo horizontal. Exploración complementaria:
Fondo de ojo: alteración de los vasos de la retina, pigmentación marrón de la región macular y atrofia óptica.

Potenciales evocados visuales: ondas de baja amplitud.

Biopsia de conjuntiva: presencia de cuerpos curvilíneos.

TC: atrofia cortical moderada, dilatación ventricular.

EEG: paroxismos focales y sufrimiento cortical global.

Nota: este paciente concluyó estudio en el Hospital Pediátrico Juan Manuel Márquez donde se concluyó el caso como lipofuscinosis ceroid neuronal infantil.

DISCUSIÓN

La enfermedad a menudo se instaura con una pérdida progresiva de la visión. Los cambios oftalmológicos pueden consistir en retinitis pigmentosa, degeneración pigmentaria de la región macular o atrofia óptica simple. El EEG puede ser anormal, con actividad difusa punta onda, que puede aparecer antes que comience el deterioro neurológico. Las crisis mioclónicas y síntomas de demencia pueden aparecer desde uno a tres años después del comienzo de la pérdida de la visión (3,4). En nuestro caso la primera manifestación estuvo presidida por crisis mioclónicas, seguida por pérdida progresiva y total de la visión al año de iniciada la enfermedad, donde el estudio oftalmológico arrojó alteraciones de los vasos de la retina, pigmentación marrón de la mácula y atrofia óptica. Los cambios EEG estuvieron dados por paroxismos focales y sufrimiento cortical global, tal y como se describe en la literatura consultada (3,4). El lenguaje se deterioró progresivamente acompañado por temblores y ataxia de tronco entre el segundo y tercer años de iniciada la enfermedad, apareciendo rigidez y demencia completa al final del cuarto año del comienzo de las crisis mioclónicas, coincidiendo estos hallazgos con la literatura revisada (5,6). El diagnóstico se debe sospechar en un niño con pérdida progresiva de la visión, crisis mioclónicas y deterioro mental. El gen responsable de la forma infantil tardía no ha sido localizado todavía (6,7).

ABSTRACT

The neuronal ceroid lipofuscinosis is the commonest neurodegenerative disorder in children, it comprises three disorders which are inherited with autosomal recessive characteristics. From the clinical viewpoint these are characterized by myoclonic crises, intellectual impairment and progressive loss of vision. It is diagnosed based on the clinical data as well as in the neuro-ophthalmological exploration. The case of a ten-year-old child is presented, he was admitted to the "Roberto Rodríguez Fernández" Teaching Hospital, presenting a clinical variety of late pediatric neuronal ceroid lipofuscinosis. The clinical characteristics of the patient as well as the neuro-ophthalmological tests are described.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Delgado Escueto AV, Serratosa JM, Liu A, Weissbecker K, Medina MT, Goeë M, et al. Progress in mapping human epilepsy genes. *Epilepsie* 1994;35 (Suppl): 529-40.
2. Berkovic SF, Anderman F, Carpenter F, Wolfe LF. Progressive myoclonus epilepsies: specific cause and diagnostic. *N Engl J Med* 1986; 15 : 296-305.
3. Vistorte A, Sardinias N, Esteban EM, Vargas-Díaz J, Novoa -López L, Rojas Massippe E, et.al. Epilepsia mioclónica progresiva: caracterización clínica de 18 pa-cientes *Rev Neurol* 1999; 29 (2): 102-104.
4. Boustony RM, Alroy J, Kolodny EH. Clinical classification of neuronal ceroid- lipofuscinosis subtypes. *Am J Med Genet* 1988; 5(suppl): 47.
5. Centerick C, Martin JJ. Diagnostic role of skin or conjuntival biopsies in neurological disorders: An update. *J Neurol Sci* 1984; 65: 175.
6. Haslam RH. Neuronal ceroid lipofuscinoses. En: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM Nelson tratado de pediatría. 15ª -ed. v.2. México: Interamericana,1998: 1527.
7. Jarvela D, Schleutrer J, HaatajaL. Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis maps to the short arm of chromosome 1. *Genomic* 1991; 9: 170-3.

ANEXOS



Fig.1 Observe hipertrofia gingival secundaria a tratamiento y deterioro neurológico.