

Rehabilitación bucal bajo anestesia general en un niño con síndrome de Hallervorden-Spatz. Informe de un caso

Dra. Keynrat Mata-Pérez *, Dr. Eduardo de la Teja-Ángeles **, Dr. Luis Américo Durán-Gutiérrez ***

RESUMEN

El síndrome de Hallervorden-Spatz es un raro trastorno neurodegenerativo caracterizado por altos niveles de depósitos de hierro en el cerebro. Los pacientes afectados muestran manifestaciones extra-piramidales y deterioro cognitivo, así como distonías, crisis epilépticas, espasticidad, disartría, rigidez de las extremidades y alteraciones visuales. Se describe el caso de un paciente con este síndrome que tenía múltiples caries y lesiones autoinfligidas de la mucosa del labio inferior y de la lengua durante periodos de intensos espasmos orofaciales. Fue sometido a una rehabilitación bucal bajo anestesia general. El tratamiento estomatológico tuvo por objeto brindar confort, promover la higiene, evitar el dolor, y eliminar los focos infecciosos.

Palabras clave: Síndrome de Hallervorden-Spatz, padecimiento neurodegenerativo, espasmo orofacial, lesiones autoinfligidas, rehabilitación bucal.

ABSTRACT

Hallervorden-Spatz syndrome is a rare neuro-degenerative disorder characterized by high levels of iron deposits in the brain. Patients exhibit extrapyramidal and cognitive impairment and dystonia, seizures, spasticity, dysarthria, rigidity of limbs and visual disturbances. We report a case of a patient with this syndrome, who had multiple carious lesions and self-inflicted injuries of the mucosa of the lower lip and tongue, produced during periods of intense orofacial spasms. Oral rehabilitation was performed under general anesthesia. Dental treatment was given to promote dental hygiene, pain relief, and elimination of infections.

Key words: Hallervorden-Spatz syndrome, neurodegenerative disease, orofacial spasm, self-inflicted injuries, oral rehabilitation.

El síndrome de Hallervorden-Spatz (SHS) es un trastorno neurodegenerativo progresivo sumamente raro: un caso por millón. Se conoce también como distrofia neuroaxonal, neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro tipo 1 (NBIA-1), neurodegeneración asociada a la pantotenoquinasa (PKAN).^{1,2}

Este padecimiento fue descubierto durante la segunda guerra mundial; sin embargo, fue descrito por primera vez en 1992 por los neuropatólogos Julius Hallervorden y Hugo Spatz³⁻⁵. Es de carácter autosómico recesivo aunque también puede ocurrir de forma esporádica. Se debe a una mutación del gen PANK2, localizado en el cromosoma 20p13 que causa un bloqueo en la síntesis de la coenzima A.

Existe la hipótesis de que al disminuir la función de la pantotenoquinasa—enzima que participa en el metabolismo del ácido pantoténico o vitamina B5— hay un fallo en las fosfopantotenas, lo que causa una acumulación de cisteína en el globo pálido (núcleo basal que transmite información desde el putamen y el caudado hacia el tálamo, cuya función es controlar los movimientos voluntarios subcorticales). Una vez que se acumula el hierro, éste es liberado por la reacción de radicales y causa daño severo al ganglio basal y, por ende, la neurodegeneración.^{2,5-10}

El padecimiento comienza a una edad temprana y es progresivo; se caracteriza por alteración de los movi-

* Residente de segundo año de la Especialidad en Estomatología Pediátrica
** Jefe del Servicio de Estomatología Pediátrica y profesor titular
*** Profesor adjunto

Correspondencia: Dr. Eduardo De la Teja-Ángeles, Instituto Nacional de Pediatría. Insurgentes Sur 3700-C. Col. Insurgentes Cuicuilco. México D. F. 10 84 09 00 ext. 1226.
Recibido: febrero, 2012. Aceptado: junio, 2012.

Este artículo debe citarse como: Mata-Pérez K, De la Teja-Ángeles E, Durán-Gutiérrez LA. Rehabilitación bucal bajo anestesia general en un niño con síndrome de Hallervorden-Spatz. Informe de un caso. Acta Pediatr Mex 2012;33(5):227-231.

mientos, distonía, rigidez muscular, espasticidad, bloqueo motor (freezing), síntomas extrapiramidales, deterioro mental, disartria grave y degeneración retiniana como se muestra en el Cuadro 1^{4,5,11-13}

Entre los casos de neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro (NBIA) existen otros desórdenes extrapiramidales progresivos con cambios en los ganglios basales, visibles en estudios de resonancia magnética; la neurodegeneración asociada a la pantotenoquinasa como la neuroferretinopatía y la aceruloplasmi-nemia. Es por ello que se debe realizar un diagnóstico deferencial.^{4,14,15}

El diagnóstico se basa en las características clínicas, radiográficas: un patrón específico en una imagen de resonancia magnética del cerebro llamado “señal del ojo de tigre” es virtualmente un signo patognomónico; un estudio final molecular.^{4,15-19}

No existe un tratamiento específico para el SHS; sólo es sintomático. Se han empleado vitamina B5, coenzima Q y otros antioxidantes, así como relajantes musculares para aliviar la espasticidad. Se realiza una gastrostomía cuando la alimentación normal no es posible; se emplean agentes quelantes sistémicos como desferrioxamine con el que se intenta eliminar el exceso de hierro en el cerebro. Sin embargo, no se ha demostrado que sean benéficos. También se han empleado agentes como la combinación de levodopa y bromocriptina; anticolinérgicos como triexipenidil; toxina botulínica en los músculos afectados; infusión intratecal de baclofen para tratar de mejorar la distonía. En casos severos hay intervención quirúrgica, lo cual sólo ha logrado el alivio parcial de los síntomas.

El pronóstico es de inmovilidad temprana y la muerte a comienzos de la edad adulta. Hay estudios recientes sobre

la estimulación en el globo pálido interno que ha mostrado mejoría del dolor, de los espasmos, de la distonía y de las funciones autónomas.^{1,2,17,20,21}

CASO CLÍNICO

Niño de diez años de edad con SHS en su forma clásica; producto de G II, de madre de 21 años al momento del embarazo, con control prenatal adecuado, embarazo normal; parto de término con 38 semanas de gestación. El paciente pesó 3.520 kg, talla 50 cm, Apgar 8-9, cuadro de inmunizaciones completo, bipedestación a los 11 meses, caminó y controló esfínteres a los tres años. Padre de 33 años con antecedentes penales y de drogadicción.

El niño tuvo crisis convulsivas por fiebre a los dos y cinco años, varicela a los siete. Fue operado de reducción abierta de fracturas de codo sin complicaciones a los cuatro años. A los seis años fue valorado por primera vez desde el punto de vista neurológico porque mostraba empuñamiento de la mano derecha (Figura 1), problema rápidamente progresivo. Se le prescribió “Kinex”, un antiparquinsoniano a base de biperideno. A los ocho años sufrió de uno o dos eventos convulsivos e incremento de la espasticidad. Le prescriben Lamotrigina 2.2 mg/kg/día, que le mejoró temporalmente; recuperó habilidades como correr, pero después los síntomas empeoraron y tuvo retroceso en sus funciones y aumento importante de la espasticidad.

En febrero de 2009 empezó a mostrar irritabilidad y mayor incremento de la espasticidad, así como rigidez; (Figura 2), distonía generalizada y crisis convulsivas; pérdida de la capacidad para hablar, caminar, escribir y

Cuadro 1. Clasificación

<i>Características clínicas</i>	<i>Neurodegeneración asociada a la pantotenoquinasa clásica</i>	<i>Neurodegeneración asociada a la pantotenoquinasa atípica</i>
Inicio	Temprano, entre los 3 y 4 años	Tardía, entre 13 y 14 años
Progresión	Rápida	Lenta
Síntomas neurológicos	Distonía, disartria y rigidez, involucrando el tracto corticoespinal, espasticidad, hiperreflexia, pérdida de la habilidad ambulatoria entre 10 y 15 años de edad	Dificultad para hablar, distonía, rigidez y espasticidad, pérdida de la habilidad ambulatoria entre los 15 y 40 años, bloqueo motor (freezing) durante la ambulación
Desórdenes psiquiátricos	No es común	Depresión, impulsividad, episodios de violencia
Retinitis pigmentaria	Frecuente, aproximadamente 68%	No es común
Imagen de resonancia magnética	“Signo del ojo de tigre” (hipointensidad en los núcleos basales, con hiperintensidad central)	“Signo de ojo de tigre”



Figura 1. Imagen de empuñamiento de la mano.



Figura 2. Imagen de los miembros inferiores que muestran espasticidad y rigidez.

para alimentarse, lo que hizo necesario realizar una gastrostomía. A pesar de los medicamentos, la discapacidad era acentuada, motivo por el cual ingresó al Instituto Nacional de Pediatría.

Se pidió interconsulta al Servicio de Estomatología porque el paciente tenía múltiples caries, limitación de apertura bucal (Figura 3) y úlceras traumáticas en la mucosa del labio inferior y en la lengua. Debido al aumento de la espasticidad y rigidez con periodos intensos de espasmos orofaciales y a las autolesiones, causadas por los caninos temporales, no era posible darle atención en el consultorio y se decidió realizar una rehabilitación bucal bajo anestesia general. La valoración preanestésica por el Neumólogo concluyó que el paciente tenía una vía aérea difícil. Fue necesaria la intubación nasotraqueal con ayuda de un fibroscopio (Figura 4).



Figura 3. Imagen intraoral donde se muestra la limitación de la apertura bucal.



Figura 4. Intubación nasotraqueal donde se aprecia luz del fibroscopio.

Tratamiento estomatológico

Durante la rehabilitación se realizaron pulpotomías en el primer molar superior derecho y primer molar inferior derecho se pusieron coronas de acero cromo en el primero y segundo molares superiores derechos, en el segundo molar superior izquierdo y en los primeros y segundos molares inferiores derechos e izquierdos. Se extrajeron los cuatro caninos temporales para evitar que el paciente continuara lesionándose.

Posterior a la rehabilitación bucal, se revisó diariamente al paciente, vigilando la cicatrización de los tejidos blandos, así como el control de higiene por parte de los familiares y vigilando que no continúe con autolesiones.

El tratamiento estomatológico se hizo con enfoque preventivo, conservador y radical; se evitaron las parafunciones; se eliminaron los focos infecciosos y promovió la preservación de las funciones bucales.

A fines de 2010, el paciente tuvo un cuadro de abdomen agudo que hizo necesaria una intervención quirúrgica durante la cual falleció.

ANÁLISIS

La literatura sobre el SHS y la estomatología en ese padecimiento es escasa. Sólo se sabe que uno de los problemas de estos pacientes es la distonía oromandibular que se acompaña de movimientos involuntarios repetitivos de la mandíbula, e involucra los músculos masticatorios; esto, se acompaña del gran espasmo y rigidez, lo que dificulta mucho las funciones como la masticación, la deglución, el habla y predispone a lesiones dolorosas de la mucosa bucal.^{2,21,22}

La espasticidad progresiva también altera los movimientos finos, que se vuelvan lentos e incoordinados, que impiden a los pacientes realizar su higiene diaria y deterioran la salud dental, ya que predisponen a las infecciones; además, los movimientos de la lengua se hacen más lentos.²³

La automutilación puede causar la destrucción parcial o total de los tejidos bucales y peribucales. Las lesiones principales en la cavidad bucal son el traumatismo en lengua y en el labio inferior. En algunos casos es necesario realizar extracciones prematuras para evitar que el daño sea más severo. Otras opciones son el uso de protectores bucales y la cirugía ortognática que produce una mordida abierta, y reduce la mordedura que el paciente se causa. Las automutilaciones se observan en síndromes genéticos, como el de Lesch-Nyhan, y el de Tourette y Cornelia de Lange; también en los neurosensoriales (insensibilidad congénita al dolor); en las enfermedades infecciosas (encefalitis), en el autismo, el retraso mental y psicomotor, así como en pacientes comatosos.^{2,24,25}

CONCLUSIONES

El SHS es raro. Muchas de sus características clínicas afectan considerablemente la región orofacial, de manera que el estomatólogo juega un papel importante en el diagnóstico oportuno y la atención de estos pacientes,

para la prevención de focos infecciosos, la promoción de la higiene bucal y el tratamiento que requieren las automutilaciones. Se trata así de mejorar la calidad de vida del paciente, al menos en ese aspecto.

La rehabilitación bucal bajo anestesia general es la opción para tratar a los pacientes con SHS, debido a la limitada apertura bucal por la espasticidad y rigidez, el mal manejo de secreciones y el evidente retraso psicomotor hace imposible su atención en el consultorio de manera convencional.

El tratamiento de estos pacientes debe ser de manera interdisciplinaria por el compromiso sistémico que representan y porque tienen una vía aérea estrecha. Se debe contar con la valoración de diversos servicios antes de programar la rehabilitación bucal.

El pronóstico de un paciente con SHS clásico no es favorable debido al rápido progreso de la enfermedad. El tratamiento dental se realiza con enfoques preventivo, conservador y radical a fin de prevenir caries dental, gingivitis, eliminar focos infecciosos presentes y evitar la automutilación; disminuir el dolor y propiciar condiciones de vida más confortables.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Castelnau P, Cif L, Valente EM, Vayssiere N, Hemm S, Gannau A, et al. Pallidal stimulation improves pantothenate kinase-associated neurodegeneration. *Ann Neurol* 2005;57(5):738-41.
2. Sheehy EC, Longhurst P, Pool D, Dandekar M. Self-inflicted injury in a case of Hallervorden-Spatz disease. *Int J Paediatr Dent* 1999;9(4):299-302.
3. Dooling EC, Schoene WC, Richardson EP Jr. Hallervorden-Spatz syndrome. *Arch Neurol* 1974;30(1):70-83
4. Gregory A, Hayflick SJ. Neurodegeneration with brain iron accumulation. *Folia Neuropathol* 2005;43(4):286-96.
5. Quezada CG, Quezada CSE, Mercado PG, Durán BM. Un caso de la enfermedad de Hallervorden-Spatz. *Rev Mex Pediatr* 2008;75(6):274-6.
6. Chan KY, Lam CW, Lee LP, Tong SF, Yuen YP. Pantothenate kinase-associated neurodegeneration in two Chinese children: identification of a novel PANK2 gene mutation. *Hong Kong Med J* 2008;14(1):70-3.
7. Del Valle-López P, Pérez-García R, Sanguino-Andrés R, González-Pablos E. Adult onset of Hallervorden-Spatz disease with psychotic symptoms. *Actas Esp Psiquiatr* 2011;39(4):260-2.
8. Galvin JE, Giasson B, Hurtig HI, Lee VM, Trojanowski JQ. Neurodegeneration with brain iron accumulation, type 1 is characterized by alpha-, beta-, and gamma-synuclein neuropathology. *Am J Pathol* 2000;157(2):361-8.
9. Hayflick SJ, Hartman M, Coryell J, Gitschier J, Rowley H. Brain MRI in neurodegeneration with brain iron accumulation

- with and without PANK2 Mutations. *AJNR Am J Neuroradiol* 2006;27(6):1230-3
10. Perry TL, Norman MG, Yong VW, Whiting S, Crichton JU, Hansen S, et al. Hallervorden-Spatz disease: cysteine accumulation and cysteine dioxygenase deficiency in the globus pallidus. *Ann Neurol* 1985;18(4):482-9.
 11. Bonnet C, Roubertie A, Doummar D, Bahi-Buisson N, Cochen de Cock V, Roze E. Developmental and benign movement disorders in childhood. *Mov Disord* 2010;25(10):1317-34.
 12. Guimarães J, Santos JV. Generalized freezing in Hallervorden-Spatz syndrome: case report. *Eur J Neurol* 1999;6(4):509-13.
 13. Sunwoo YK, Lee JS, Kim WH, Shin YB, Lee MJ, Cho IH, et al. Psychiatric disorder in two siblings with Hallervorden-Spatz disease. *Psychiatry Investig* 2009;6(3):226-9.
 14. Berg D, Hochstrasser H. Iron metabolism in Parkinsonian syndromes. *Mov Disord* 2006;21(9):1299-310.
 15. Hartig MB, Hörtnagel K, Garavaglia B, Zorzi G, Kmiec T, Klopstock T, et al. Genotypic and phenotypic spectrum of PANK2 mutations in patients with neurodegeneration with brain iron accumulation. *Ann Neurol* 2006;59(2):248-56.
 16. Awasthi R, Gupta RK, Trivedi R, Singh JK, Paliwal VK, Rathore RK. Diffusion tensor MR imaging in children with pantothenate kinase-associated neurodegeneration with brain iron accumulation and their siblings. *AJNR Am J Neuroradiol* 2010;31(3):442-7.
 17. Chacko B, Seshadri P, Sudarsanam TD. Generalized dystonia: clinical diagnosis is possible. *Hong Kong Med J* 2009;15(3):224-6.
 18. Parashari UC, Aga P, Parihar A, Singh R, Joshi V. Case report: MR spectroscopy in pantothenate kinase-associated neurodegeneration. *Indian J Radiol Imaging* 2010;20(3):188-91.
 19. Sethi KD, Adams RJ, Loring DW, Gammal T. Hallervorden-Spatz syndrome: clinical and magnetic resonance imaging correlations. *Ann Neurol* 1988;24(5):692-4.
 20. Hartinger M, Tripoliti E, Hardcastle WJ, Limousin P. Effects of medication and subthalamic nucleus deep brain stimulation on tongue movements in speakers with Parkinson's disease using electropalatography: a pilot study. *Clin Linguist Phon* 2011;25(3):210-30.
 21. Møller E, Bakke M, Dalager T, Werdelin LM. Oromandibular dystonia involving the lateral pterygoid muscles: four cases with different complexity. *Mov Disord* 2007;22(6):785-90.
 22. Ford B, Louis ED, Greene P, Fahn S. Oral and genital pain syndromes in Parkinson's disease. *Mov Disord* 1996;11(4):421-6.
 23. Frucht S, Fahn S, Shannon KM, Waters CH. A 32-year-old man with progressive parkinsonism and parkinsonism. *Mov Disord* 1999;14(2):350-7.
 24. Almeida D, Da Costa KN, Castro R de A, Almeida ML, Vianna R, Antonio AG. Self-inflicted oral injury in an infant with transverse myelitis. *Spec Care Dentist* 2009;29(6):254-8.
 25. Littlewood SJ, Mitchell L. The dental problems and management of a patient suffering from congenital insensitivity to pain. *Int J Paediatr Dent* 1998;8(1):47-50.