

ENFERMEDADES NEURO CUTÁNEAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES. *EXPERIENCIA CLÍNICA Y PERCEPCIÓN DE LOS PADRES ACERCA DEL PADECIMIENTO.*

Oscar Alberto Campbell-Araujo*
Ana Silvia Figueroa-Duarte**

RESUMEN

Introducción: Las enfermedades neurocutáneas (ENC), son una serie de trastornos con inicio en la edad pediátrica, de origen ectodérmico, con afección en piel, sistema nervioso y vísceras. Están genéticamente determinadas (3 tipos mendelianos mayores), también pueden presentarse esporádicos (mutaciones somáticas, mecanismos desconocidos). Aparecen en etapas tempranas de la vida, con una condición evolutiva. Existen diferentes tipos de clasificaciones, la más aceptada es la basada en el tipo de herencia. La prevalencia varía de acuerdo al tipo de síndrome. Cursan una gama amplia de manifestaciones neuropediátricas y sistémicas.

Objetivos: 1. Revisión de manera retrospectiva las manifestaciones clínicas y estudios de gabinete, y correlacionar con la literatura. 2. Recuperar la impresión de los padres de este tipo de discapacidades. 3. Divulgar dicha información al gremio médico y sociedad.

Material y Métodos: Estudio realizado en dos fases. Fase I: Revisión retrospectiva de expedientes clínicos de pacientes con diagnóstico de ENC, valorados de agosto de 1998 a agosto de 2004. (subsecuente o primera vez) y al menos una consulta en el último año del período anterior. Fueron evaluados en consulta externa de la Unidad de Terapia Infantil. (Sría. Salud Sonora) y en consulta privada. Se analizaron las características clínicas, de laboratorio y gabinete (electroencefalograma y neuroimagen). Fase II: Entrevista a padres. La cual se practicó en el período de la última consulta (último año de valoración), con su consentimiento previo.

Tipo de estudio: Fase I. Retrospectivo, Observacional, No experimental. Cuantitativo (revisión expedientes). Fase II. Prospectivo, Observacional, No experimental, Cualitativo: reporte y entrevista a padres.

Resultados: Se revisaron en total 15 expedientes clínicos. Por sexo: 12 del femenino y 3 del masculino. Dos casos con incontinencia pigmenti. Nueve con esclerosis tuberosa. Tres, con síndrome Sturge-Weber. Uno con Neurofibromatosis 1. La epilepsia estaba presente en trece casos, y en igual número el estudio de electroencefalograma fue anormal. En estudios de TAC y/o RMN cerebrales, trece casos mostraron anormalidad. Doce niños presentaron retardo mental.

En cuanto a la opinión de padres, ellos reportan: a) Sentido de pérdida de control, b) Sentimiento de ser diferentes, c) Ansiedad, d) Dudas acerca de la necesidad de tratamientos, e) Reacción general a la desfiguración, f) Adicionar cargas emocionales no únicamente al paciente, sino a los padres y hermanos afectados.

* Peditra/Neuropediatra. Unidad de Terapia Infantil. Profesor Esc. Medicina. Uni-Son.

** Lic. Psicología. Lic. Administración. Lic. Lit. Hispánicas. Maestra en Ciencias Sociales. Investigadora Independiente.

ENFERMEDADES
NEUROCUTÁNEAS EN
NIÑOS Y ADOLESCEN-
TES. EXPERIENCIA CLÍ-
NICA Y PERCEPCIÓN
DE LOS PADRES ACER-
CA DEL PADECIMIENTO.

* Oscar Alberto
Campbell Araujo.
Pediatra/Neuropediatra.
Unidad de Terapia Infan-
til, Profesor Esc. Medi-
cina. Uni-Son.

**Ana Silvia Figueroa
Duarte.
Lic. Psicología, Lic. Ad-
ministración, Lic. Lit.
Hispanicas. Maestra en
Ciencias Sociales. Inves-
tigadora Independiente.

Conclusiones: Alta comorbilidad de ENC con diversas discapacidades neurológicas, y algunas de ellas múltiples. Lo difícil del manejo no sólo desde el punto de vista médico, sino también en lo psicosocial. Resulta fundamental reconocer la magnitud del problema y las dificultades a que se enfrentan cotidianamente los niños (y sus familias) con discapacidades crónicas. El trabajo refleja a partir de la experiencia manifiesta de los padres, una serie importante de limitantes aún no resueltas, que van más allá del ámbito médico.

Palabras Clave: Neurofibromatosis, síndromes neurocutáneos, tacomatosis.

ABSTRACT

Introduction: The neurocutaneous diseases (ENC) are a kind of disorders that start in early infancy, ectodermic origin, skin affection, nervous system and others organs. Genetically determined (3 Mendelians lines), sporadic presentations occurred (somatic mutations, other mechanisms). Evolutive condition. Different classifications, but hereditary is more accepted. Fluctuations in prevalency is depending of syndrome. ENC have a lot of clinical neurological and systemic manifestations.

Objectives: 1. Restrospective review of clinical manifestations and studies accesories, and establish a correlation with medical literature. 2. Know parent's perception about EN in their family and their impact. 3. Publication of our information.

Material and Methods: Phase I. A retrospective review of clinical records of children with ENC diagnosis; from august 1998 thru august 2004. They were evaluated in institutional Unit and in private practice. We have analyzed the clinical aspects, laboratory, psychological evaluations and neuroimaging and EEG studies. Phase II. Report and interview parents of children with ENC.

Type of study: Phase I. Retrospective and observational. Phase II. Prospective and cualitative.

Results: We reviewed 15 clinical records. Twelve cases were males and three females. Incontinence pigmenti in two cases. Nine cases of complex tuberous esclerosis, three with Sturge-Weber Syndrome, and one of Neurofibromatosis type 1. Epilepsy in 13 cases and abnormal EEG in the same numbers of patients. Neuroimaging studies were abnormal in 13 cases. Development delay was observed in 12 children. About parents opinion, we report: sense of control loss, sense of being different, anxiety, doubts about necessity of specific treatments, face of disfiguration, emotional burden in parents and relatives.

Conclusions: A high co-morbidity in ENC with multiple and different neurological disabilities. There is a difficulty in treatment from medical and psycosocial point of view. It's fundamental to recognize the magnitude of the problem and the hardship with the everyday confrontation in children with a chronic desabilities. This paper reflects the parents experience with unresolved outcomes, beyond the physicians role.

Key Words: Neurofibromatosis, neurocutaneous syndrome, facomatosis.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neurocutáneas (ENC) son un grupo heterogéneo de alteraciones congénitas, que primariamente comprometen las estructuras derivadas del neuroectodermo embriológico. Todos los síndromes afectan el sistema nervioso central, nervios periféricos, la piel y otros órganos^{1,2,3}. Desde hace más de un siglo se han descrito enfermedades que afectan la piel y sistema nervioso, y puesto que ambos órganos se originan en la lámina ectodérmica del embrión,

se les han dado nombres tales como displasias neuroectodérmicas, neuroectodermosis y ENC^{4,5}.

No existe una definición convencional de las ENC, pero está claro cuántas y cuáles son las entidades que deben incluirse bajo esta denominación. Generalmente no comprenden las infecciones agudas que afectan a la piel y al sistema nervioso o neuropatías asociada con quemaduras extensas de la piel o con traumatismos^{4,5,6}. Tampoco se incluyen en este grupo las enfermedades de etiología metabólica conocida. La clasificación que

actualmente cuenta con mayor aceptación es la que está basada en el tipo de herencia mendeliana y con algún tipo de alteración cromosómica^{4,5}.

Alrededor de 1860, R. Schirmer fue quien probablemente por primera vez reportó el síndrome de Sturge-Weber (SW). Al describir a un paciente con nevo facial bilateral y bftalmo unilateral. Después en 1879, Weber presentó otro caso de una niña de 6 años con nevo facial⁷. Desiree-Maglorie Bourneville fue quien primeramente reportó el complejo de esclerosis tuberosa como "esclerosis tuberosa de las circonvoluciones cerebrales, en 1880"⁸.

Por su parte Von Recklinghausen fue el primero en describir hace más de 100 años las neurofibromatosis (NF) citando un total de 8 subtipos diferentes, que actualmente se engloban en las neurofibromatosis 1 (NF-1) y neurofibromatosis 2 (NF-2)¹. Después en 1932 el oftalmólogo Van der Hoeve fue quien primeramente describió una entidad clínicamente conocida como síndrome neurocutáneo, e incluía a las siguientes: NF, esclerosis tuberosa, recientemente nominada como complejo esclerosis tuberosa (CET), síndrome SW, y el síndrome de Hippel-Landau⁷. Este último autor fue quien inicialmente introdujo el término de "facomatosis", actualmente en desuso, por lo que es más correcto llamarle hamartomatosis. Los conceptos de hamartia y hamartoma se refieren a alteraciones patológicas hereditarias y congénitas que están bien circunscritas, las primeras sin excesiva multiplicación celular y las segundas con propensión a crecer y formar tumores de diferentes órganos, en raras ocasiones se puede desarrollar una neoplasia maligna o hamartoblastoma. El mismo Van der Hoeve, incluyó posteriormente al síndrome de SW entre las "facomatosis", a pesar de no asociarse con facomas (hamartomas), y no es hereditaria como lo son éstas. Así, se perdió el concepto fundamental de "facomatosis"^{2,3,4,5,9,10}. La incontinencia pigmenti (IP) también conocida como síndrome de Bloch-Sulzberger, o melanosia cutánea lineal, es una genodermatosis dominante ligada a X (condición cutánea de origen genético), caracterizada por patrones de pigmentación anormal de piel, que puede tener anomalías en sistema nervioso central, a nivel ocular y esqueléticas, afecta a 1 de 40,000 niños, el 99% de ellos son niñas, por lo que inicialmente fue considerada letal para el sexo masculino in útero¹¹.

En este trabajo se presenta nuestra

experiencia de la revisión de 15 expedientes clínicos de niños con diagnóstico de alguna de las ENC (las 4 más frecuentes: IP, CET, SW y NF 1), y además se reportan los resultados de percepción de los padres sobre el efecto del padecimiento en ellos y en la familia.

MATERIAL Y MÉTODOS

El presente estudio se realizó en la ciudad de Hermosillo, Sonora, con la captura de los expedientes clínicos de los pacientes con diagnóstico de alguna de las ENC, con los siguientes criterios de inclusión: a) diagnóstico de ENC, b) niño(a) y adolescentes, c) valorados en la consulta externa neuropediátrica como pacientes de primera vez o subsecuentes, d) en el período comprendido del primero de agosto de 1998, al primero de agosto del año 2004, e) evaluados tanto en la consulta institucional de la Unidad de Terapia Infantil (UTI) anexa al Centro de Higiene Mental "Dr. Carlos Nava M." de la Secretaría de Salud (Sonora), como de la consulta privada del autor principal de esta publicación, f) contar con una consulta como mínimo en el último año y, g) contar con expediente clínico completo (historia clínica completa y contar con resultados de exámenes de laboratorio y gabinete).

En su primer fase el estudio (revisión de expedientes clínicos), fue del tipo retrospectivo, observacional, no experimental y cuantitativo.

En su segunda fase (reporte y entrevista a padres) el tipo de estudio fue prospectivo y cualitativo. Consistió en obtener de los padres su percepción del padecimiento. En este reporte, previa aceptación y consentimiento de los padres, ellos informaron mediante un escrito libre, sus experiencias en relación a preguntas sobre: a) ¿Qué piensan sobre la enfermedad de su niño?, b) ¿Cómo les ha afectado la enfermedad?, c) ¿Qué han pensado de la enfermedad de su niño?, d) ¿Cómo visualizan el futuro de ustedes y de su niño?, e) ¿Cómo han reaccionado las personas cercanas a ustedes?, f) ¿Qué dificultades han tenido? (familia, escuela, profesionales, otros), g) ¿Emocionalmente cuál ha sido el efecto?, h) ¿Cómo ha sido el apoyo?, ó, i) ¿No lo han tenido?. En algunos casos se requirió de obtener comentarios verbales de los padres, en entrevista personal, con comentarios adicionales capturados por los responsables de esta publicación.

ENFERMEDADES NEURO CUTÁNEAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES. EXPERIENCIA CLÍNICA Y PERCEPCIÓN DE LOS PADRES ACERCA DEL PADECIMIENTO.

* Oscar Alberto Campbell Araujo. Pediatra/Neuropediatra. Unidad de Terapia Infantil, Profesor Esc. Medicina. Uni-Son.

**Ana Silvia Figueroa Duarte. Lic. Psicología, Lic. Administración, Lic. Lit. Hispánicas. Maestra en Ciencias Sociales. Investigadora Independiente.

Los criterios de exclusión fueron: a) no cumplir con criterios de inclusión, b) rechazar participar en el estudio, c) no entregar el reporte y/o entrevista.

RESULTADOS

a) Aspectos clínicos.

En total se acumularon quince niños, correspondiendo doce al sexo femenino y tres al masculino. Su lugar de residencia fue en la mayoría de esta ciudad, y tres de otras ciudades, una niña vive en Ciudad Obregón, Sonora, otro niño en Caborca, Sonora, y una niña en Bisbee, Az. Los cuatro tipos de ENC identificados fueron: incontinencia pigmento (IP) (2 casos), CET (9 casos), síndrome SW (3 casos), y NF 1 (1 caso).

Hallazgos clínicos. IP. Se observaron epilepsia en las dos niñas con I P, una de ellas actualmente se encuentra en alta en su tratamiento farmacológico, presentando en la etapa neonatal lesiones de tipo vesículas abundantes, distribuidas en cara, tórax, abdomen y extremidades, que desaparecieron después de la 3er. semana de edad, para transformarse lesiones queratósicas de distribución lineal en sus extremidades principalmente y afecciones leves en piel, cabello y fallas en la dentición. La otra niña presenta las lesiones queratósicas de distribución lineal en sus piernas principalmente, hemiplejia, y epilepsia en control desde hace tres años, en tratamiento actual con ácido valproico a razón de 20 mg/kg/d. Este caso muestra en su estudio de tomografía axial computada de cráneo asimetría del sistema ventricular (dilatación del lado izquierdo), condicionando también hemimegaencefalia. En ambos casos su estudio de EEG resultó anormal.

CET. Las manifestaciones cutáneas consistieron en máculas hipocrómicas en cara, tronco, abdomen y extremidades, su tamaño varió de 1 cm. de ancho por 2-3 cm de largo, tomando generalmente la forma de una hoja de árbol, además de la presencia de angiofibromas en cara, con diferente grado de evolución, así como las lesiones de tejido conjuntivo conocidas como "lesiones achagrinadas". Todos los niños cursaban con retraso psicomotor, los 9 niños con CET presentan comorbilidad pata epilepsia de difícil control, y han estado en tratamiento con antiepilépticos, con el empleo de diferentes regimenes terapéuticos, principalmente a base ácido valproico, clonazepan, topiramato, lamotrigina, levetiracepam y vigabatrina, y en dos casos se identificó la asociación de

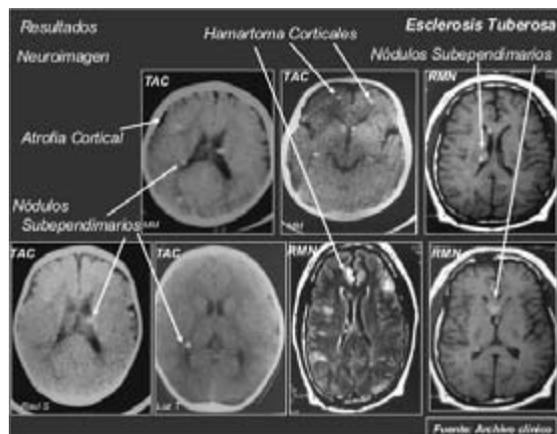
autismo. En los nueve casos el estudio de EEG resultó anormal.

SW. En los tres casos con diagnóstico de Síndrome de S-W, la hemiplejia, y las crisis convulsivas de difícil control estuvieron presentes, así como también el retraso psicomotor, así como la mácula de color "vino oporto" en cara, con distribución en el área de inervación del trigémino. En los tres casos el estudio de EEG resultó anormal.

NF 1. La niña con diagnóstico de NF1, presentó máculas color "café con leche" múltiples en cara, cuello, tórax, abdomen y extremidades, así como abundantes efélides "peças" en ambas regiones axilares. Según la prueba de WISC, resultó con un Coeficiente Intelectual Global de 80 (dentro del rango de límite), además de trastornos de aprendizaje asociados, dificultades en la lectoescritura, y en la comprensión de la lectura, se identificó hiperactividad, sólo se le canalizó a apoyo psicopedagógico y no medicamentos. Su estudio de EEG resultó normal.

En los estudios de gabinete, las principales anomalías observadas en los estudios de neuroimagen se muestran en la Figura 1.

Figura 1
Complejo Esclerosis Tuberosa
Neuroimagen



En el Cuadro 1 se muestra un resumen de los resultados de acuerdo a los padecimientos, distribuidos por sexo, edad de inicio, crisis convulsivas, hallazgos de electroencefalograma, estudios de neuroimagen y los aspectos relativos al desarrollo psicomotor

b) Percepción de los padres del padecimiento.

Los resultados del reporte y la entrevista de los padres con el fin de obtener de

ellos la percepción del padecimiento y su efecto, se han resumido en el Cuadro 2; en cual se refleja a partir de la experiencia de ellos una serie importante de limitantes aún no resueltas, que van mucho más allá del ámbito médico.

Cuadro 1
Resultados
Aspectos Clínicos

| | I.P. | CET | SW | NF1 |
|-------------|----------|-----------|-------|--------|
| No. Casos | 2 | 9 | 3 | 1 |
| Sexo | f | 7f/2m | 2f/1m | f |
| Edad Inicio | r/n | 5m(media) | r/n | 1a |
| Cx. Convul | si | 9 | 3 | 0 |
| EEG | A (2) | A (9) | A (3) | N |
| Neuroimagen | 1A/1 N P | 7A/2 N P | 3 A | N |
| Ret. Psic. | 1Si/1 No | 9 Si | 3 Si | Cl:80* |

IP: Incontinencia pigmenti. CET: Complejo Esclerosis Tuberosa. SW: Síndrome Sturg e-Web.
NF1: Neurofibromatosis 1.
f, femenino. m: masculino. r/n: recién nacido. 5m: 5 meses. r/n: recién nacido.
A: Anormal. NP: No Practicado. N: Normal.
*Coeficiente Intelectual Global (WISC).

Fuente: Archivo Clínico.

Cuadro 2
Reporte de Percepción de los Padres de la
Enfermedad de sus Hijos.

Aspectos Psicológicos y Sociales.

- Estrés.
- Aislamiento social y soledad.
- Dudas de decirle a los amigos.
- Dilema de tener otros niños.
- Sentimiento de ser diferente de los otros.
- Estigma.
- Ansiedad.
- Sentido de pérdida de control.
- Acerca de la necesidad de tratamientos (dudas en éstos).
- La reacción general a la desfiguración y los miedos infundados de que la enfermedad es contagiosa, puede provocar situaciones desagradables.
- Puede poner cargas emocionales, no únicamente al paciente, sino también a los padres y a los hermanos de los afectados.

Fuente: Archivo Clínico.

DISCUSIÓN

a) Aspectos clínicos.

Las ENC son una serie de trastornos multisistémicos que se originan desde los períodos embrionarios, específicamente en la etapa IV (de VI) del desarrollo del sistema nervioso, conocida como de diferenciación y proliferación celular o también como etapa de la neurogénesis¹². Este periodo de desarrollo se inicia apenas en el tercer mes de vida intrauterino. En este estadio ocurren los cambios que están relacionados con la aparición de la vasculatura cerebral, espacios subarac-

noideos, y la persistencia de los elementos celulares primitivos en el cerebro. Los daños en esta fase del desarrollo, además de las ENC, pueden dar lugar a otros trastornos de la histogénesis, malformaciones vasculares, tumores malformativos y trastornos de los espacios subaracnoideos, como diversos tipos de lipomas, quistes¹³. Por lo tanto a las ENC se les considera como un grupo heterogéneo de trastornos que comprometen a las estructuras que se derivan del neuroectodermo embriológico¹. Estas ENC quedan incluidas, en el grupo de trastornos que hoy se les conoce como genodermatosis, que comprenden a más de 220 trastornos diferentes (con una o más variantes clínicas). El espectro de sus rangos varía desde leve, síntomas cutáneos focalizados, con un impacto cosmético que fluctúa desde leve a severo; los trastornos pueden ser multisistémicos, con manifestaciones cutáneas, y morbilidad y mortalidad considerables. Unos de los problemas en su identificación es el empleo de diferentes clasificaciones, que están basadas en aspectos clínicos y patológicos, herencia, bioquímica, patofisiología, o bien en la combinación de algunos o todos estos criterios; así también se complica su identificación adecuada, con la utilización de nombres descriptivos, sinónimos y epónimos, lo cual origina una mayor confusión y la facilidad de caer en conceptos erróneos^{14,15}.

En esta revisión presentamos los cuatro tipos de ENC más frecuentes observadas en la práctica clínica, exceptuando los casos de IP que son aún menos frecuentes, en todas ellas el compromiso de genes está presente excepto en el SW. En esta revisión se pretende recordar que las manifestaciones dermatológicas generalmente están presentes desde el nacimiento, por lo tanto el diagnóstico puede establecerse tempranamente. Estos datos clínicos de los pacientes se presentan con carácter evolutivo, es decir que algunas lesiones pueden incrementarse en cantidad, tamaño y variar en el tipo de celularidad, por ejemplo los angiofibromas, neurofibromas, hamartias corticales o en nódulos subependimarios, hamartomas, y otras lesiones involucionan como los casos de los rhabdomiomas cardíacos. Estas características evolutivas han venido aclarándose mejor con el enfoque reciente de que este tipo de trastornos comparten el mecanismo patogénico de gen supresor de tumor. El concepto de gen supresor de tumor, fue introducido por A. G. Knudson¹⁶, al realizar un análisis de la genética de los retinoblastomas; él estudió la

ENFERMEDADES NEURO CUTÁNEAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES. EXPERIENCIA CLÍNICA Y PERCEPCIÓN DE LOS PADRES ACERCA DEL PADECIMIENTO.

* Oscar Alberto Campbell Araujo. Pediatra/Neuropediatra. Unidad de Terapia Infantil, Profesor Esc. Medicina. Uni-Son.

**Ana Silvia Figueroa Duarte. Lic. Psicología, Lic. Administración, Lic. Lit. Hispánicas. Maestra en Ciencias Sociales. Investigadora Independiente.

ENFERMEDADES NEURO CUTÁNEAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES. EXPERIENCIA CLÍNICA Y PERCEPCIÓN DE LOS PADRES ACERCA DEL PADECIMIENTO.

* Oscar Alberto Campbell Araujo. Pediatra/Neuropediatra. Unidad de Terapia Infantil, Profesor Esc. Medicina. Uni-Son.

**Ana Silvia Figueroa Duarte. Lic. Psicología, Lic. Administración, Lic. Lit. Hispánicas. Maestra en Ciencias Sociales. Investigadora Independiente.

relación que existe entre mutación y cáncer. La inactivación de un gen supresor de tumor ocurre por varios mecanismos genéticos incluyendo a las deleciones estructurales, mutaciones de punto, o conversión de genes. A la fecha los genes supresor de tumor humanos se han identificado para: retinoblastoma, osteosarcoma (RB1) tumor de Wilms (WT1), tumores de la cresta neural, leucemia infantil (NF1), neurinoma acústico, meningioma (NF2), cáncer de colon (APC), entre otros¹⁷.

Los genes supresores de tumor, son genes celulares normales que actúan en varias vías celulares, con el fin de regular la replicación celular. La pérdida de función de un gen supresor de tumor en una célula da como resultado una pérdida de control del crecimiento y desarrollo de éstas células, con la consecuente expansión potencial dentro de un clon de células anormales. La mutación subsiguiente en otros genes contribuye a las propiedades anormales que caracterizan a un tumor. Ideas similares para la patogénesis de los tumores en las NF 1 y NF 2, han sido propuestas para la tuberina y la hamartina, que también funcionan por el mecanismo del gene supresor de tumor^{8,18,19}.

Los alelos del CET (ET 1 y ET 2), actúan sobre la mutación de la línea germinal. La tuberina y la hamartina, quizá afectan la proliferación celular (incremento en el número de células), el desarrollo celular (incremento en el tamaño de la célula), también actúan en la adhesión y la migración celular, y en el tránsito de las proteínas de la célula por una varios mecanismos. En relación a cual es el mecanismo por el cual el gen supresor del tumor tiene efecto sobre las máculas "café con leche" y sobre los trastornos del aprendizaje en los niños con NF 1, hasta el momento continúa sin una explicación clara^{18,19}.

Además de la posibilidad de su diagnóstico en etapas tempranas de la vida, su carácter evolutivo ya comentados, otros aspectos sobresalientes de este grupo de enfermedades son el hecho de la alta asociación de discapacidades neurológicas crónicas, como son epilepsia, la cual generalmente es de difícil control y más específicamente de síndrome de West, y autismo en niños con CET. Otros trastornos en alta comorbilidad son retardo mental y parálisis cerebral. En niños con síndrome de SW, se presenta hemiplejía, retardo mental y epilepsia de difícil control, en cuyos casos el diagnóstico temprano también resulta clave, así como resaltar la alta posibilidad de practicar cirugía de epilepsia en este grupo específico de niños.

b) Percepción de los padres.

Lo anterior nos muestra un panorama muy complicado no sólo para los niños con alguna de las ENC y sus patologías asociadas, sino también para sus padres y familiares, por las dificultades que tienen que enfrentar. Por ello con los padres de los niños reportados en esta publicación, investigamos su percepción de la enfermedad. Encontramos como puntos fundamentales principales: el aislamiento, estigma, estrés, ansiedad y depresión en las que ellos se encuentran atrapados. Estas condiciones psicológicas y sociales que experimentan, por lo general no son tomadas en consideración por los profesionales de salud. Comúnmente los médicos en su práctica cotidiana sólo enfocan su atención al estudio clínico, diagnóstico y tratamiento, pero no van más allá de los aspectos eminentemente clínicos. Ya está demostrado que al atender de manera adecuada a estos pacientes, se les brinda la oportunidad, de proporcionarles un abordaje más humano.

En el caso que hoy nos ocupa de las ENC, es importante citar que los aspectos psicosociales deben de atenderse de una manera integral, lo cual representa el objetivo fundamental del médico. Así como ocurre cuando se atiende a personas con epilepsia y a sus familias, se ha observado un manejo inadecuado por parte del personal médico-clínico, por no estar capacitado para ello, dando paso al proceso de medicalización-estigmatización-rechazo del paciente, por parte de quienes le rodean, incluyendo desde luego, en algunas ocasiones a los profesionales de la salud²⁰. Lo anterior se ve reflejado en los reportes de los padres de los niños con ENC que se presentan en este trabajo. Por lo tanto reafirmamos que no es suficiente con tener la tecnología de punta, así como la nueva farmacología, si éstas no son utilizadas de manera adecuada, o no están al alcance de aquellas que más las necesitan, sino además de esto, se requiere de un manejo humano, un cambio de actitud y un mejor atención de estas enfermedades²⁰.

CONCLUSIONES

a) Necesidad de Identificar tempranamente las ENC, b) resaltar lo difícil del manejo no sólo en lo médico, sino también en lo psicosocial, c) reconocer la frecuente comorbilidad de discapacidades neuropediátricas asociadas: autismo, retardo mental, epilepsia, hemiparesia, trastornos del aprendizaje y conducta entre otros, d) orientar a

los padres y familiares sobre la historia natural de la enfermedad, tratamiento y pronóstico (adaptado a nuestra realidad social), e) proponer el apoyo terapéutico para afrontar las discapacidades crónicas, donde se atiendan los aspectos psicológicos y sociales (va-

rias disciplinas), f) reconocer la magnitud del problema y las dificultades a que se enfrentan los niños y sus familias, g) resaltar la existencia de una serie importante de limitantes no resueltas, que van más allá de lo médico (limitantes educativas, económicas, sociales).

Elegía de Reggie

*Tu verás mis manchas como oscuros parches dispersos
simplemente interrumpidos.*

*Pero, yo sé que salieron en un manto andrajoso
envolviendo y asfixiando.*

*Tu verás mis burdos y carnosos bultos
simplemente como racimos de exceso de tejido.*

*Hasta que un gesto amable y dulcemente humano te deja sin habla:
mi desesperación me mueve a besarte.*

así, yo los reconozco a ellos como negación.

*un cero en la crítica ecuación por la cual calculo mi realidad,
una ausencia reemplazando mi personalidad.*

*Tu verás mi cara como residencia de tumores,
o un reto a una noble tarea, un testamento no solicitado de valor.
Pero, yo quiero esconderme y poner una distancia entre nosotros,
o interponer una máscara dorada*

*o mejor aún, negar o incluso querer mi cara presentándote
un vacío, simplemente la negación final de quien soy
o podría ser.*

*Yo soy fatasmagoría, un espectro solamente, que ambos
de algún modo negamos o desdecimos.*

*Así, yo me encuentro ante ti incierto,
y claramente encubierto y enmascarado y vacío.*

*Vicent M Riccardi (1989)
Neurofibromatosis Institue. La Crescenta, CA, USA
Tomado de: NF Network. Europ NF Assoc.*

Traducción. Francisca Campbell.

ENFERMEDADES
NEUROOCUTÁNEAS EN
NIÑOS Y ADOLESCEN-
TES. EXPERIENCIA CLÍ-
NICA Y PERCEPCIÓN
DE LOS PADRES ACER-
CA DEL PADECIMEN-
TO.

* Oscar Alberto
Campbell Araujo.
Pediatra/Neuropediatra.
Unidad de Terapia Infan-
til, Profesor Esc. Medi-
cina. Uni-Son.

**Ana Silvia Figueroa
Duarte.
Lic. Psicología, Lic. Ad-
ministración, Lic. Lit.
Hispanicas. Maestra en
Ciencias Sociales. Inves-
tigadora Independiente.

REFERENCIAS

- 1.- Heron J, Darrah R, Quaghebeur G. Intra-cranial Manifestations of the Neurocutaneous Syndromes. Pictorial Review. Clin Radiology 2000; 55: 82-98.
- 2.- Aicardi J. Diseases of the Nervous System in Childhood. London: Cambridge University Press, 1998.
- 3.- Duckett S. Pediatric Neuropathology. Malvern: Williams&Wilkins, 1995.
- 4.- Gómez MR. Neurocutaneous Diseases. In: Bradley WG, Daroff R B, Fenichel GM, Marsden C D. Neurology in Clinical Practice. The Neurological Disorders. Stoneham: Butterworth-Heinemann, 1989.
- 5.- Gómez MR. Enfermedades Neurocutáneas. En: Fejerman N, Fernandez-Alvárez E. Neurología pediátrica. Buenos Aires: Editorial Panamericana, 1997.
- 6.- William E, Pyrse-Phikkips M, Murria TJ. Neurología Clínica. México: El Manual Moderno, 1992.
- 7.- Zaroff CM, Isaacs K. Neurocutaneous Syndromes: Behavioral features. Epilepsy Behav 2005; 28: 4-10.

ENFERMEDADES
NEURO CUTÁNEAS EN
NIÑOS Y ADOLESCEN-
TES. EXPERIENCIA CLÍ-
NICA Y PERCEPCIÓN
DE LOS PADRES ACER-
CA DEL PADECIMIE-
NTO.

* Oscar Alberto
Campbell Araujo.
Pediatra/Neuropediatra.
Unidad de Terapia Infan-
til, Profesor Esc. Medi-
cina. Uni-Son.

**Ana Silvia Figueroa
Duarte.
Lic. Psicología, Lic. Ad-
ministración, Lic. Lit.
Hispanicas. Maestra en
Ciencias Sociales. Inves-
tigadora Independiente.

- 8.- Narayanan V. Tuberous sclerosis complex: genetics to pathogenesis. *Pediatric Neurology* 2003; 29(5): 404-9.
- 9.- Rodríguez D, Poussaint T Y. Neuroimaging findings in neurofibromatosis type 1 and 2. *Neuroimaging. Clin N Am* 2004; 14(2): 149-70.
- 10.- Smirniotopoulos J. Neuroimaging of phakomatoses: Sturge-Weber Syndrome, tuberous sclerosis, von Hippel_Lindau Syndrome. *Neuroimaging Clin N Am* 2004; 14(2): 171-83.
- 11.- Edelstein S, Naidich TP, Newton TH. The rare phakomatoses. *Neuroimaging Clin N Am* 2004; 14(2): 185-217.
- 12.- Blasser SI, Illner A, Castillo M, Hedlund GL, Osborn AG. *Pocket Radiologist. Peds Neuro.* Salt Lake City: W B Saunders Company. Elsevier, 2003.
- 13.- Castillo M, Mukherji S K. *Imaging of the Pediatric Head, Neck and Spine.* Philadelphia: Lippincott-Raven, 1998.
- 14.- Richard G. Molecular genetics in dermatology. Editorial. *Clinics in Dermatology* 2005; 23: 1.
- 15.- Rhonda S. Genodermatoses 2003-2004. (Genetics). *Current Opinion in Pediatrics* 2004; 16(6): 678-88.
- 16.- Knudson AG. Mutation and Cancer: Statistical Study of Retinoblastoma. *Proc Nat Acad Sci* 1971; 68(4): 820-3.
- 17.- Shanon K. Genetic predispositions and childhood cancer. *Environmental Health Perspectives* 1998; 108(63): 801-6.
- 18.- Korf BR. The phakomatoses. *Neuroimaging Clin N Am* 2004; 14(2): 139-48.
- 19.- Korf BR. The phakomatoses. *Clinics in Dermatology* 2005; 23: 78-84.
- 20.- Figueroa-Duarte AS, Campbell-Araujo OA. Aspectos psicosociales de la epilepsia. *Arch Neurocién (Mex)* 2004; 9(3): 135-42.
- 21.-Riccardi MV. Reggie's lament. *NF Network Poems.* European Neurofibromatosis Associations. Disponible en: <http://www.neurofibromatosis-network.org/index.html>