

Tratamiento fisioterapéutico en paciente pediátrico con leucodistrofia metacromática. Reporte de caso

ORTEGA-CRUZ, Laura*†, OLGUÍN-ESCOBAR, Erika y MARTÍNEZ-OLGUÍN, Mónica

Universidad Politécnica de Pachuca

Recibido 27 de Septiembre, 2017; Aceptado 1 de Diciembre, 2017

Resumen

Introducción: La leucodistrofia metacromática (LDM) es una enfermedad lisosomal producida por la deficiencia de la enzima arilsulfatasa A. La incidencia es de 1:40,000 y el patrón de herencia asociado es autosómico recesivo. No existe una cura para la LDM. Los cuidados se centran en el tratamiento de los síntomas y en la preservación de la calidad de vida del paciente con fisioterapia y terapia ocupacional.

Reporte de caso: Se describe la evolución del caso de un paciente de cuatro años con LDM tras la aplicación del tratamiento fisioterapéutico enfocado en el uso de métodos de neurofacilitación, y agentes físicos durante 10 meses divididos en cinco etapas bimestrales, enfocándose en la disminución de espasticidad y aumento del tono muscular del paciente. Al inicio, se tenía una fuerza muscular generalizada de 1 basándose en la escala de fuerza muscular "Medical Reserch Council" y un grado de espasticidad de 4 según la "Escala Modificada Asworth". Al término del tratamiento, la fuerza muscular se generalizó a 4, el grado de espasticidad se redujo a 1, y los arcos de movilidad incrementaron.

Conclusión: Mejoría observable y cuantificable en el paciente, por lo que se deja como referencia el uso del protocolo presentado para futuros casos.

Fisioterapia, leuodistrofia metacromática, Medical Reserch Council, neurofacilitación

Abstract

Introduction: Metachromatic leukodystrophy (MLD) is a lysosomal disease of the sphingolipidosis group produced by the deficiency of the enzyme arylsulfatase A. The incidence of this disease is 1:40,000 and the associated inheritance pattern is autosomal recessive. There is no cure for MLD. Care focuses on treating symptoms and preserving the patient's quality of life with physiotherapy and occupational therapy.

Case report: It is described the evolution of a 4-year-old male patient with MLD after the application of physiotherapeutic treatment focused on the use of neurofacilitation methods and physical agents during 10 months divided in five stages (two months each). The treatment was focused on the decrease of spasticity and the increase of muscular tone of the patient. At the beginning, the generalized muscular strength obtained was 1 based on the "Medical Reserch Council" muscle strength scale, the spasticity rating obtained was 4 according to the "Asworth Modified Scale". At the end of the treatment, the muscular force was generalized to 4 and the degree of spasticity was reduced to 1, the range of movement were increased.

Conclusion: It was obtained observed and quantified improvement in the pediatric patient, so that this protocol can be used for future cases as reference.

Physical therapy, metachromatic leukodystrophy, Medical Reserch Council, neurofacilitation

Citación: ORTEGA-CRUZ, Laura, OLGUÍN-ESCOBAR, Erika y MARTÍNEZ-OLGUÍN, Mónica. Tratamiento fisioterapéutico en paciente pediátrico con leucodistrofia metacromática. Reporte de caso. Revista de Fisioterapia y Tecnología Médica. 2017, 1- 2: 35-40

*Correspondencia al Autor (Correo Electrónico: luzortga@upp.edu.mx)

† Investigador contribuyendo como primer autor.

Introducción

La leucodistrofia metacromática (LDM) es una enfermedad lisosomal del grupo de las esfingolipidosis generalmente ocasionada por la falta de una enzima importante denominada arilsulfatasa A (ARSA). Debido a la ausencia de esta enzima, unos químicos llamados sulfátidos se acumulan en el cuerpo; el sulfátido esfingolípido 3'-O-sulfogalactosilceramida al acumularse daña el sistema nervioso, principalmente las vainas protectoras que rodean las neuronas, mientras que el lactosil sulfátido se acumula en los riñones, vesícula biliar, vejiga y otros órganos (Gieselmann et al., 2003 y Valle et al., 2001).

La incidencia de esta enfermedad es de 1:40 000 y el patrón de herencia asociado es autosómico recesivo (Del Carro et al., 2004). La enfermedad se transmite de padres a hijos, los niños que heredan sólo un gen defectuoso de uno de los padres, serán portadores, pero normalmente no tendrán la LDM. Cuando 2 portadores tienen un hijo, hay una probabilidad de 1 en 4 de que dicho niño herede ambos genes y presente LDM (Ikeda, Moore y Steiner, 2014).

Existen 3 formas de la enfermedad. Dichas formas se basan en el momento en el que comienzan los síntomas:

- LDM infantil tardía cuyos síntomas usualmente comienzan a la edad de 1 a 2 años.
- LDM juvenil cuyos síntomas normalmente comienzan entre las edades de 4 y 12 años.
- LMD adulta (y juvenil en etapa tardía) cuyos síntomas pueden presentarse entre los 14 años y la adultez (más de 16 años), pero el inicio se puede dar a los hasta a los 40 o 50 años.

La forma infantil tardía, es la más frecuente y debuta alrededor del primer y segundo año de vida con la adopción de una locomoción atáxica y afectaciones de tipo mental y muscular como la hipotonía.

Se produce afectación del sistema nervioso periférico, atrofia del nervio óptico y un proceso que culmina en la muerte aproximadamente cuatro o cinco años después del comienzo de los síntomas y signos clínicos. Desde el punto de vista bioquímico, los niveles de actividad enzimática en estos casos son muy bajos o totalmente ausentes (Tylki-Szymanska, Czartoryska, y Lugowska, 1998).

La enfermedad se manifiesta a través de signos y síntomas como movimientos anormales del ojo, postura anormal, disminución o ausencia de reflejos tendinosos profundos, atrofia del nervio óptico, alteraciones del tono muscular (anormalmente alto), movimientos musculares anormales, problemas de comportamiento, disminución del funcionamiento intelectual, dificultad para caminar, dificultades de alimentación, caídas frecuentes, incapacidad para realizar tareas normales, incontinencia, irritabilidad, cambios de personalidad, rendimiento escolar deficiente, crisis epiléptica, dificultades del habla, mala pronunciación, dificultad para deglutir (Fumagalli et al., 2014 y Kliegman y Nelson, 2011).

La LDM es una enfermedad grave que empeora con el tiempo. Finalmente, las personas pierden toda función muscular y mental. No existe una cura para la LDM, por tanto, los cuidados se centran en el tratamiento de los síntomas y en la preservación de la calidad de vida del paciente con fisioterapia y terapia ocupacional (Tylki-Szymanska et al., 1998).

La intervención de la fisioterapia para el tratamiento de esta enfermedad con el uso de agentes físicos y movimiento evita la progresión de la patología en el paciente a través de la reducción del grado de espasticidad la cual limita su movilidad y genera dolor; para ello se emplean técnicas de neurofacilitación que corrigen patrones de movimiento y permiten el aumento de los arcos de movilidad (ADM) del paciente. Posterior a la reducción de espasticidad, se presenta la falta de fuerza y control postural, para lo que se usan elementos que permitan normalizar el tono muscular.

El presente trabajo reporta el caso el paciente y explica los métodos utilizados para el tratamiento; con bas en los objetivos propuestos al inicio de este estudio de caso los resultados presentados permitieron afirmar que el tratamiento aplicado al paciente, es eficaz y de gran utilidad en pacientes pediátricos con dicha patología, y se sugiere el uso en futuros casos.

Reporte de caso y métodos

Un paciente masculino de 3 años, 6 meses y 9 días de edad ingresa al área de terapia física con el diagnóstico de leucodistrofia metacromática donde recibe tratamiento durante 10 meses.

La enfermedad le fue diagnosticada a los dos años 11 meses de edad. Al inicio del tratamiento se obtuvieron medidas antropométricas, así como registros iniciales de ADM, grado de espasticidad y grado de fuerza muscular.

El paciente se presentó al inicio con limitación en los ADM para lo cual se empleó un goniómetro convencional en 29 ejes diferentes de forma bilateral en modos pasivos y activos.

La fuerza muscular hallada por grupos en miembro superior, inferior y tronco se promedió en 1 con base en la escala de fuerza muscular “Medical Reserch Council”.

El grado de espasticidad (promediado de manera global en todo el cuerpo) según la “Escala Modificada Asworth fue de 4.

El tratamiento fisioterapéutico que se dividió en 5 etapas de dos meses cada una, tuvo como objetivos la disminución de espasticidad y manejo del tono muscular del paciente.

En la primera etapa, se aplicó termoterapia superficial en miembros inferiores, movilizaciones pasivas en miembros inferiores y superiores y uso de texturas. En la segunda, se continuó la aplicación de termoterapia agregando la corrección postural a través de dynamic tape, para mantener en una posición neutra los miembros inferiores, y se continuó con las movilizaciones pasivas en miembros inferiores y superiores. Durante la tercera etapa, se continuó con la aplicación de termoterapia superficial, movilizaciones pasivo-asistidas, estiramientos y fortalecimiento del tronco así como posturas de Bobath. En la cuarta etapa se continuó con las movilizaciones pasivo-asistidas, así como la aplicación de corrientes de electroestimulación para fortalecer la musculatura, y se continuó con las posturas de Bobath. En la última etapa, se aplicó kinesiotape y dynamic tape para facilitar músculos y posturas de Bobath, así como aumentar el tono muscular junto con el uso de corrientes de electroestimulación.

Las medidas antropométricas, así como registros de ADM, grado de espasticidad y grado de fuerza muscular se obtuvieron al inicio del tratamiento, así como entre cada etapa y al final de la quinta etapa que representó el final del tratamiento establecido.

La medición final obtenida en cuanto a la fuerza muscular se generalizó en 4 (gráfico 1), el grado de espasticidad se redujo a 1, y los arcos de movilidad aumentaron; los resultados se obtuvieron promediando el lado derecho con el izquierdo tanto de miembro superior (tabla 1) y miembro inferior (tabla 2), presentando los cambios en los movimientos más significativos.

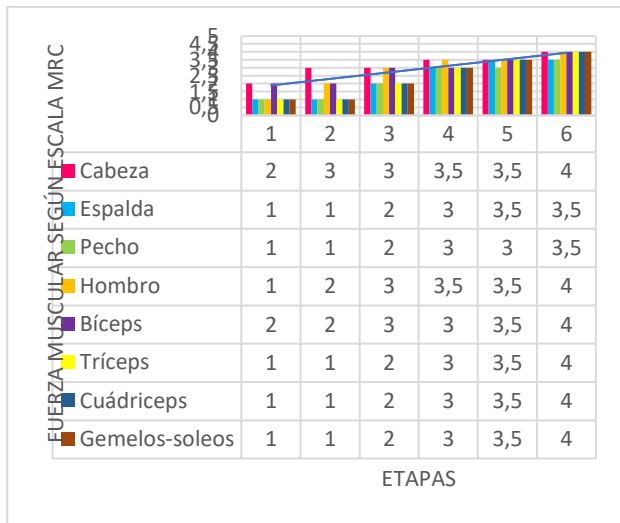


Gráfico 1 Fuerza muscular. *Elaboración propia.*

Hombro		
Movimiento	Inicial	Final
Flexión	82.5	160
Abducción	115	155
Aducción	10	30
Rotación interna	12.5	57.5

Codo		
Movimiento	Inicial	Final
Flexión	80	140
Supinación	20	70

Muñeca		
Movimiento	Inicial	Final
Flexión	30	80

Tabla 1 Arcos de movilidad en extremidades superiores. *Elaboración propia.*

ISSN: 2523-6849

ECORFAN® Todos los derechos reservados

Cadera		
Movimiento	Inicial	Final
Flexión	30	100
Extensión	0	25
Abducción	30	30
Rotación interna	0	40
Rotación externa	0	40

Rodilla		
Movimiento	Inicial	Final
Flexión	50	120
Extensión	-10	-10

Tobillo		
Movimiento	Inicial	Final
Flexión	60	60
Extensión	0	25

Tabla 2 Arcos de movilidad en extremidades inferiores. *Elaboración propia.*

Discusión

El caso presentado integró diversas problemáticas, las principales; la espasticidad con la que se presentó el paciente, segundo, la falta de fuerza y control muscular, y por último la disminución de los arcos de movilidad del paciente.

Se discute la efectividad del tratamiento aplicado comprobado con los resultados, teniendo como forma observacional las pruebas iniciales y finales del tratamiento, en las cuales se puede verificar un incremento en cada una de ellas.

El manejo que se le realizó al paciente con leucodistrofia metacromática permite comprobar que los medios físicos son aptos para aplicarse al paciente pediátrico con la patología antes mencionada, considerando los tiempos de tratamiento ya que al aumentarlos los ADM aumentarían y el paciente presentaría mejoras en la marcha.

En primera instancia se buscó la disminución de la espasticidad, tomando en cuenta que al quitar la espasticidad se logró trabajar sobre los arcos de movilidad del paciente facilitando el aumento de la fuerza y control muscular por medio del uso de los diversos métodos y técnicas presentadas: compresas húmedo-calientes, electroestimulación, fluidoterapia, infrarrojo, y el método de Bobath.

Conclusiones

La leucodistrofia metacromática es una de las enfermedades de defecto enzimático menos abordada por sus pocos casos presentados, y por ello cuenta con poca bibliografía con base en la fisiopatología, y aun mucho menos hablando del abordaje fisioterapéutico.

Tomando en cuenta que la búsqueda de información de manera directa por el nombre de la patología arrojaba pocos resultados, se tomaron los datos clínicos; signos y síntomas para poder abordar la patología. Con base en las publicaciones e información recabada, se logró obtener un protocolo que sirvió de tratamiento para el paciente pediátrico con el cual se obtuvieron excelentes resultados.

Al evaluar inicialmente, se tenía una fuerza muscular generalizada de 1 con base en la escala de fuerza muscular "Medical Reserch Counsil" y un grado de espasticidad de 4 según la "Escala Modificada Asworth". Al término del tratamiento esa fuerza muscular se generalizó a 4 y el grado de espasticidad se redujo a 1, ya que el paciente reflejaba mínima resistencia y al término del desplazamiento máximo del arco de movilidad, los cuales se vieron aumentados de forma drástica, teniendo como ejemplo el inicio de la flexión en hombros en 100° y que al término del protocolo la medición fue de 180°.

Con lo anterior se concluye que los objetivos propuestos al inicio de este estudio de caso los resultados presentados permiten afirmar que el tratamiento aplicado al paciente, es eficaz y de gran utilidad en pacientes pediátricos con dicha patología, y se sugiere el uso en futuros casos.

Referencias

Del Carro, U., Biffi, A., Baldoli, C., Gereveni, S., Amadio, S., Fumagalli, F., Roncarolo, M. y Sessa, M. (Junio 2004). Clinical history and new prognostic indicators in metachromatic leukodystrophy. *Journal of the Peripheral Nervous System*, 9(2), 112. doi: 10.1111/j.1085-9489.2004.009209ab.x

Fumagalli, D. F., Fumagalli, A.I., Biffi, A., Cesani, M., Corea, F., Sessa, M., Comi, G. y Roncarolo, M. G. (2004). Leucodistrofia metacromática: del diagnóstico a la terapia génica como perspectiva terapéutica. *Anuario fundación Dr. J. R. Villavicencio*, 12, 49-54. Recuperado de <http://www.villavicencio.org.ar/pdf/049%20Leucodistrofia%20metacromatica.pdf>

Gieselmann, V., Franken, S., Klein, D., Mansson, J.E. Sandhoff, R., Rauch, R. L., Hartmann, D., Saravanan, V.P.M., De Deyn, P.P., Hooge, R.D., Van Der Linden, A.M. y Schaeren-Wiemers, N. (2003). Metachromatic leukodystrophy: consequences of sulphatideaccumulation. *Acta Paediatr*, 443, 74-79. doi: 10.1080/08035320310000528

Ikeda, A.K., Moore, T. y Steiner, R.D. (2014) *Metachromatic Leukodystrophy*. Estados Unidos. Medscape. Recuperado de: <http://emedicine.medscape.com/article/951840-overview#a4>

Kliegman, R. y Nelson, W. (19 ed.). (2011). *Nelson textbook of pediatrics*. Estados Unidos: Elsevier/Saunders

Tylki-Szymanska, A.T., Czartoryska, B. y Lugowska, A. (14 de agosto de 1998). Practical Suggestions in Diagnosing Metachromatic Leukodystrophy in Proband and in Testing Family Members. *European Neurology*, 40, 67-70. doi: 10.1159/000007960

Valle, D., Beaudet, A. L., Vogelstein, B., Kinzler, K. W., Antonarakis, S. E., Ballabio, A., Gibson, K.M. y Mitchell, G. (2001). *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. Recuperado de: <https://ommbid.mhmedical.com/book.aspx?bookid=971&TopLevelContentDisplayName=Books>