

ENAHHC EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

*Miguel Tomás
Neuropediatría
H.U.P La Fe*



13 años

Diciembre 2011

Consulta: 2ª opinión
regresión neurocognitiva.

9 años

Octubre 2014

Consulta: 2ª opinión por
RM compatible con PKAN.

9 años

Mayo 2014

Consulta: 2ª opinión
regresión neurocognitiva.

12 años

Mayo 2011

Consulta: tartamudeo.

- Empezó a caminar al año y medio.
- Retraso del lenguaje.
- Dificultades para caminar a los 4 años. Deja de caminar a los 5 años y medio.
- Paralelamente el lenguaje se hace cada vez más elemental e ininteligible.

- Desde los 4-5 años tendencia a girar pie derecho hacia dentro.
- Desde los 5-6 años caídas frecuentes y torpeza motora. Marcha de puntillas fluctuante.
- Con administración psicoestimulantes mov. en manos como tics.
- Problemas atencionales e impulsividad

- Hasta la edad de 18 meses era un niño con un desarrollo normal.
- A partir de entonces empieza a caminar de puntillas y en 6 meses pierde la marcha y la deambulación.
- Evolución muy rápida, en pocos meses postrado en cama.
- A los 4 años crisis convulsivas.

- A los 4 años comienza con “tartamudeo” y babeo durante el habla.
- Siempre había sido algo “torpón”.
- Ciertas conductas obsesivas: romper objetos (lápices, gomas). Tendencia a arrancarse las uñas.
- Se diagnostica de TDAH: empeoramiento con psicoestimulantes.
- Con la administración de un antiparkinsoniano: mejoría.



EXPLORACIÓN

- Ausencia de marcha. En silla de ruedas.
- Palabras escandida. Lenguaje muy pobre con frases muy cortas y poco comunicativo.
- Espasticidad en miembros inferiores.
- Postura distónica en ambas manos.
- Reflejos rotulianos exaltados.

- Marcha con distonía pie derecho en rotación interna.
- Hiperreflexia con aumento del área reflexógena.
- Trastorno fonatorio.
- Impulsividad

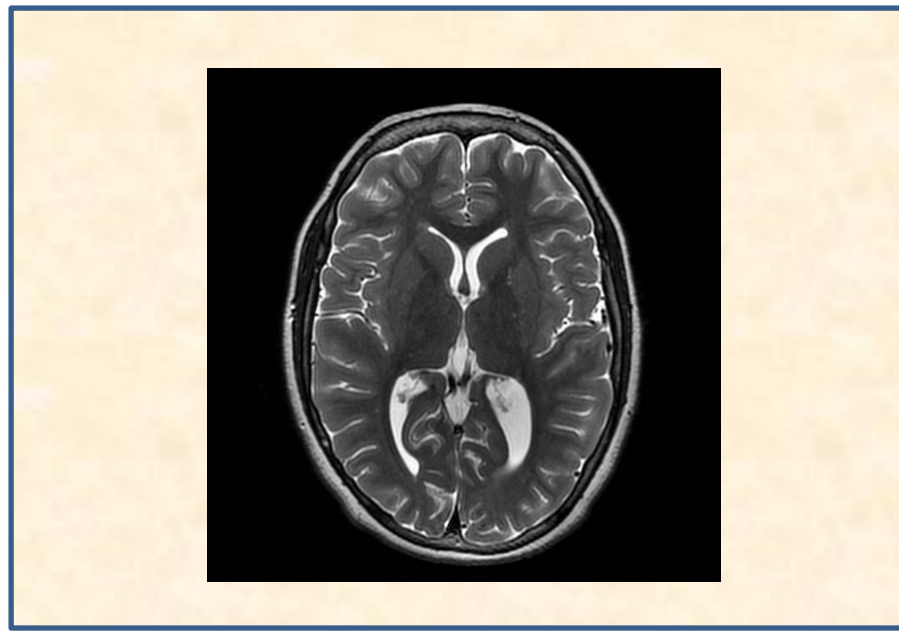
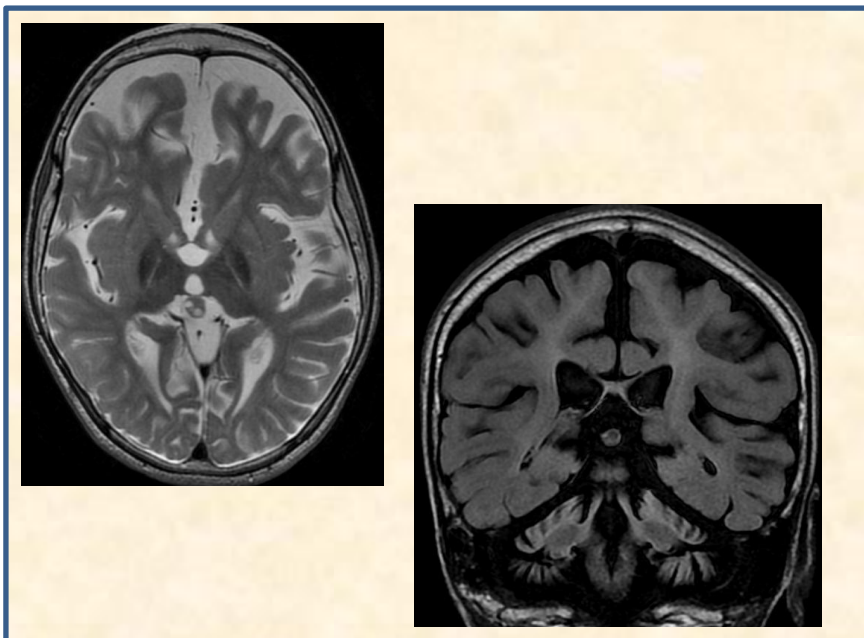
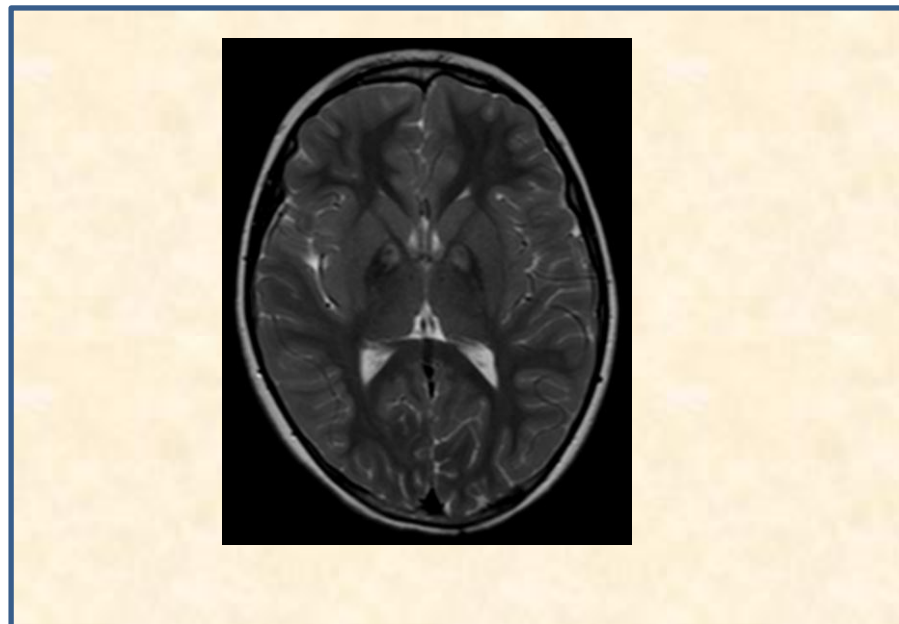
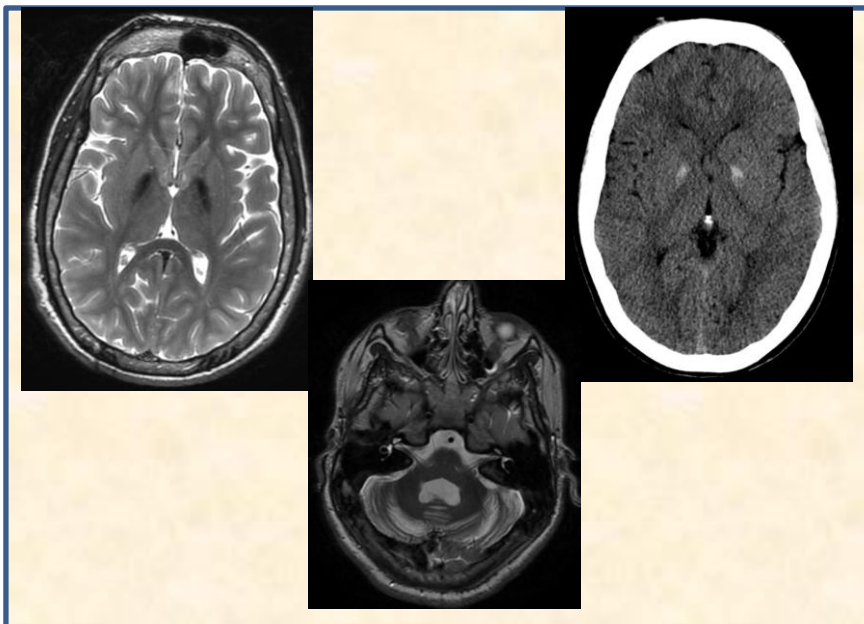
- Tetraparesia espástica.
- Ausencia de movimientos espontaneos y voluntarios.
- Ausencia de reacción a estímulos luminosos y de fijación y seguimiento visual.
- Reflejos rotulianos disminuidos.

- Habla lenta con dificultad en la articulación.
- Distonía orofacial con expresión que recuerda a la risa sardónica.
- Marcha con distonía en pie derecho,levantando el primer dedo.
- Tánden dificultoso.
- Mano izquierda con tendencia con postura algo distónica.



EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

- ✓ NEUROIMAGEN
- ✓ VALORACIÓN OFTALMOLÓGICA
- ✓ EMG/ELECTRONEUROGRAFÍA
- ✓ GENÉTICA

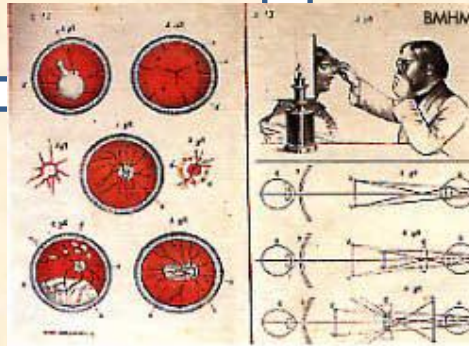


ATROFIA ÓPTICA BILATERAL

PEV- Flash: OD alterado, OI normal.
PEAT ambos lados en los límites de la normalidad.
ERG ambos ojos bastones y mixta alterado y conos normales

RETINOPATÍA PIGMENTARIA CON EDEMA DE MÁCULA.

PEV – Google: normal en latencia peor de morfología degradada.
PEV-P ambos lados alterados.
ERG alterado (bastones y mixta sin respuesta y conos alterados)



ATROFIA ÓPTICA BILATERAL

NORMALIDAD

ELECTRONEUROGRAFÍA Y
ELECTROMIOGRAFÍA: NORMALES.

ELECTRONEURGRAFÍA Y
ELECTROMIOGRAFÍA: NORMALES



ELECTRONEUROGRAFIA Y
ELECTROMIOGRAFIA: SIGNOS
DENERVACIÓN REINERVACIÓN
CRÓNICOS EN EVOLUCIÓN,
COMPATIBLES CON LESIÓN DE 2ª
MOTONEURONA

ELECTRONEURGRAFÍA Y
ELECTROMIOGRAFÍA: NORMALES

ESTUDIO GENETICO: **PLAG 2G6**.
PORTADOR EN HOMOCIGOSIS DEL
CAMBIO c.1640A>G.

CAMBIO NUCLEOTÍDICO . 1502>t EN
HOMOZIGOSIS EN EL GEN **PANK2**.



ESTUDIO GENETICO: CAMBIO
NUCLEOTÍDICO c.2017>T en
homozigosis en el gen **PLA2G6**

ESTUDIO GENÉTICO: **PLAG2G6**. EXISTEN
DOS MUTACIONES AMBAS EN
HETEROZIGOSIS . UNA DESCRITA COMO
PATOLÓGICA Y LA OTRA NO.
PENDIENTE DE ESTUDIO DE THAP1 (DYT-6).

CLINICA

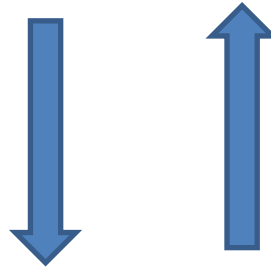
NEUROIMAGEN

DIAGNÓSTICO

**PRESENCIA O
NO DE
NEUROPATIA**

**HALLAZGOS
OCULARES**

GENETICA



DISTROFIA NEUROAXONAL ó **PLAN**
(NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A
MUTACIÓN DEL GEN PLA2G6)

PKAN



DISTROFIA NEUROAXONAL ó **PLAN**
(NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A
MUTACIÓN DEL GEN PLA2G6)

PLAN SIN ACUMULO DE HIERRO CEREBRAL.
PLAN CON DISTONIA OROMANDIBULAR

SITUACIÓN ACTUAL

- Silla de ruedas
- Lenguaje pobre, muy repetitivo y escasamente comunicativo.
- Déficit visual importante.
- Da la impresión de que en el último año el proceso está estable.
- Asiste a centro de E. Especial donde recibe tratamiento fisioterapéutico.

- Se inició tratamiento con Disferiprona.
- Se inició también tratamiento con Atomoxetina por su problema atencional con resultados dudosos.
- Tratamiento con Edemox por su edema macular
- Lo que marca el pronóstico es la retinopatía pigmentaria con déficit visual sobre todo nocturno.
- Evolución estable.

- Estadío muy evolucionado de la enfermedad.
- Tetraparesia espástica.
- Ausencia de contacto visual.
- Ausencia de movilidad espontánea.
- Alimentación por sonda.
- Crisis epilépticas esporádicas.

- Buena respuesta al tratamiento con L Dopa.
- Disminución de la distonía oromandibular.
- Mejoría de la movilidad y coordinación.
- Mejoría del rendimiento escolar.
- Mejoría de la autoestima.

A modo de conclusión o reflexiones....

- Los cuatro casos han sido diagnosticados en los últimos 4 años.
- ¿ Es la ENAHC un proceso infradiagnosticado?.
- La clave para el diagnóstico nos la ha dado (casi) siempre la neuroimagen.
- El estudio genético está aportando nuevos casos con fenotipo diferente.

- Son cuadros muy variables en cuanto a presentación clínica y pronóstico.
- Cuidado con los psicoestimulantes que pueden empeorar el curso evolutivo.
- Lógicamente la afectación motora es la que marca el pronóstico.....
- Pero tres de nuestros pacientes tienen algún tipo de déficit visual.
- Este déficit visual también modula el pronóstico de forma importante.



Muchas gracias