

Neurodegenerativa

# Manejo multimodal y multidisciplinario de status distónico en enfermedad de Hallervorden-Spatz

## *Reporte de Caso*

**Jorge Alberto Ordóñez Castillo.** Residente IV año Neurocirugía Universidad del Valle, Hospital Universitario del Valle.  
Correo: [neurocirugia@univalle.edu.co](mailto:neurocirugia@univalle.edu.co)

**Objetivo:** Presentar abordaje diagnóstico y tratamiento en status distónico en enfermedad Hallervorden-Spatz en un caso en el hospital universitario del valle

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Hallervorden-Spatz fue descrito por primera vez en 1992 en una familia en quienes cinco hijos presentaron síntomas como bradipsiquia, disartria, alteraciones en la marcha, espasticidad, temblor, deterioro mental y distonias<sup>1</sup>. Es un síndrome de herencia autosómica recesiva y los pacientes presentan un rápido deterioro neurológico y disfunción extra piramidal a edad temprana<sup>1</sup>. Hallazgos imagenológicos característicos encontrados en RMN cerebral simple en la cual se puede visualizar hipointensidad en los núcleos de la base con hiperintensidades centrales presentando el signo del "ojo del tigre" secundario a depósitos de hierro y degeneración neuroaxonal<sup>2</sup>.

Los estudios neuropatológicos evidencian acúmulos de hierro en el globo pálido y sustancia pallidonigral, lo que condiciona alteración de señal en imagen de RMN en secuencia T2 dando la imagen característica ya descrita<sup>2</sup>.

### CASO

Paciente de 6 años 6 meses de edad producto de tercer embarazo en madre de 26 años con adecua-

dos controles prenatales, ecografías normales hasta las 40 semanas y nacimiento por cesárea por parto estacionario, la paciente venía en seguimiento por neurología pediátrica por retraso en el neurodesarrollo y síndrome neurológico de regresión en estudio dado por retraso en el inicio del gateo y para inicio de marcha a los 3 años de edad, pie equino, quien consulta al hospital universitario del valle por cuadro de 4 días de rigidez generalizada, opistótonos y distonias, asociado a movimientos coreoateóticos, cambios en el comportamiento con irritabilidad y autoagresión, ingresa en status distónico y es valorada por servicio de neurología pediátrica quienes dan manejo con levodopa, risperidona, benzodiazepinas (midazolam), baclofeno, fentanyl, miorelajantes sin control adecuado de su status, con imagen de RMN contrastada más espectroscopia que evidencia imágenes hiperintensas en secuencia T2 en brazo posterior de cápsula interna y globo pálido bilateral, la paciente es llevada a UCI bajo sedación, tiopental, miorelajantes, por no presentar respuesta a tratamiento médico es llevada a implantación de bomba intratecal de baclofeno con lo cual la paciente modula status pero una semana después inicia nuevamente con crisis distónicas y entra en status distónico por lo cual requiere nuevamente tiopental y miorelajantes, la paciente por estancia prolongada es llevada a traqueostomía y gastrostomía, presenta bacteriemias para lo cual recibe múltiples manejo antibiótico endovenoso con resolución de procesos infecciosos, se comenta paciente en junta de neurología y neurocirugía y la

paciente es llevada a palidotomía por radiofrecuencia con lo cual la paciente modula status distónico y se puede retirar sedo analgesia y miorelajantes y se da egreso con rehabilitación neurológica.

## DISCUSIÓN

Se trata de una enfermedad neurodegenerativa con un fondo metabólico, de herencia autosómica recesiva con signos y síntomas característicos de rápida progresión con síntomas extra piramidales (marcha atáxica, rigidez, bradsinesia, coreo atetosis, distonía, espasticidad, temblor); también se observa deterioro mental, atrofia del nervio óptico o degeneración retiniana que pueden presentarse desde una edad temprana hasta la edad adulta<sup>1-2</sup>.

El diagnóstico se basa en la clínica y en Neuroimágenes, con TC que muestra atrofia cerebral moderada generalizada con hipo densidad en los núcleos basales fundamentalmente en el lenticular, RM evidencia depósitos de hierro en los núcleos basales (lenticular), en secuencias en T2 aparecen los depósitos de hierro como áreas hipointensas<sup>2-3</sup>.

Los hallazgos histopatológicos, como gliosis, leucoatrofia, pérdida neuronal y edema axonal, se muestran como áreas hiperintensas en secuencias de resonancia magnética en T2, cambios frecuentemente encontrados en el globo pálido y sustancia nigra frecuentemente bilaterales, con el progreso de la enfermedad las áreas hipo intensas se incrementan por acúmulo de hierro.

El depósito de hierro en la sustancia palidonigra es un fenómeno tardío. El signo del “ojo de tigre” es característico de este padecimiento, que consiste en hiperintensidad en la parte central o antero medial del globo pálido rodeado de hipointensidad 3. Áreas hiperintensas en el globo pálido pueden ser observadas en gran variedad de lesiones como isquemia, desórdenes metabólicos y acidurias orgánicas. Otras patologías afectan los núcleos basales como la Enfermedad de Wilson, Enfermedad de Leigh, Ence-

falopatías mitocondriales, pero éstos padecimientos involucran particularmente el putamen y raramente el globo pálido. Los niveles de Hierro sérico generalmente están poco alterados a pesar del acúmulo de hierro en los ganglios basales<sup>4-5</sup>.

En este reporte de caso la paciente presenta un curso clínico progresivo como retraso en el neurodesarrollo, síndrome de regresión en estudio por parte de neurología pediátrica y status distónico como el debut de la enfermedad en la primera década de la vida.

La RM mostró moderada atrofia cortical generalizada y en secuencia en T2, axial, la sustancia blanca subcortical y peri ventricular hiperintensa en relación con desmielinización, lesión hipointensa en ambos globos pálidos (depósitos de hierro) con un núcleo central hiperintenso (atrofia del globo pálido), con el “signo de ojo de tigre”.

El abordaje terapéutico multidisciplinario consistió en benzodiacepinas, barbitúricos, baclofeno, carbidopa levodopa, infusión intratecal de baclofeno, tetrabenazina hasta llegar a palidotomía por radiofrecuencia con lo cual la paciente modula status distónico.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Harper PS. Naming of syndromes and unethical activities: the case of Hallervorden and Spatz. *Lancet* 1996; 348(9036):1224-5.
2. Sharma MC, Aggarwal N, Bihari M, Goyal V, Gaikwad S, Vaishya S y cols. Hallervorden spatz disease: MR and pathological findings of a rare case. *Neurol India* 2005;53:102-4.
3. Mehnaaz L. Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) formerly Hallervorden- Spatz disease. *J Assoc Physicians India*. 2016 Jan; 64(1):132.
4. Gothwal S, Nayan S. Hallervorden-Spatz Syndrome with Seizures. *Basic Clin Neurosci*. 2016 Apr; 7(2):165-6.
5. Dusek P, Schneider SA, Aaseth J. Iron chelation in the treatment of neurodegenerative diseases. *J Trace Elem Med Biol*. 2016 Dec; 38:81-92.