

ENCEFALOPATÍA PROGRESIVA POR ENFERMEDAD METABÓLICA MITOCONDRIAL: IMPORTANCIA DEL ENFOQUE PALIATIVO

Autores: Morcillo Soriano R, Jiménez Játiva N, Pino Ruiz E, Guardiola Olmos JA, Galán Lozano R, Aragón Lacárcel I.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades mitocondriales constituyen un grupo heterogéneo de trastornos que tienen como defecto común el déficit de producción de energía. Los principales órganos afectados suelen ser el cerebro, músculo y miocardio. Es importante establecer un diagnóstico de sospecha ante datos como regresión del neurodesarrollo o hallazgos neurológicos de presentación aguda/subaguda asociados a otros síntomas sistémicos.

Suelen tener un curso crónico progresivo con exacerbaciones ante situaciones de mayor demanda energética tales como infecciones o procesos intercurrentes.

En cuanto al manejo terapéutico no se dispone de tratamiento curativo, si bien existen fármacos que mejoran la función de la cadena respiratoria y la mitocondria (aportes vitamínicos, carnitina, L-Arginina, coenzima Q10).

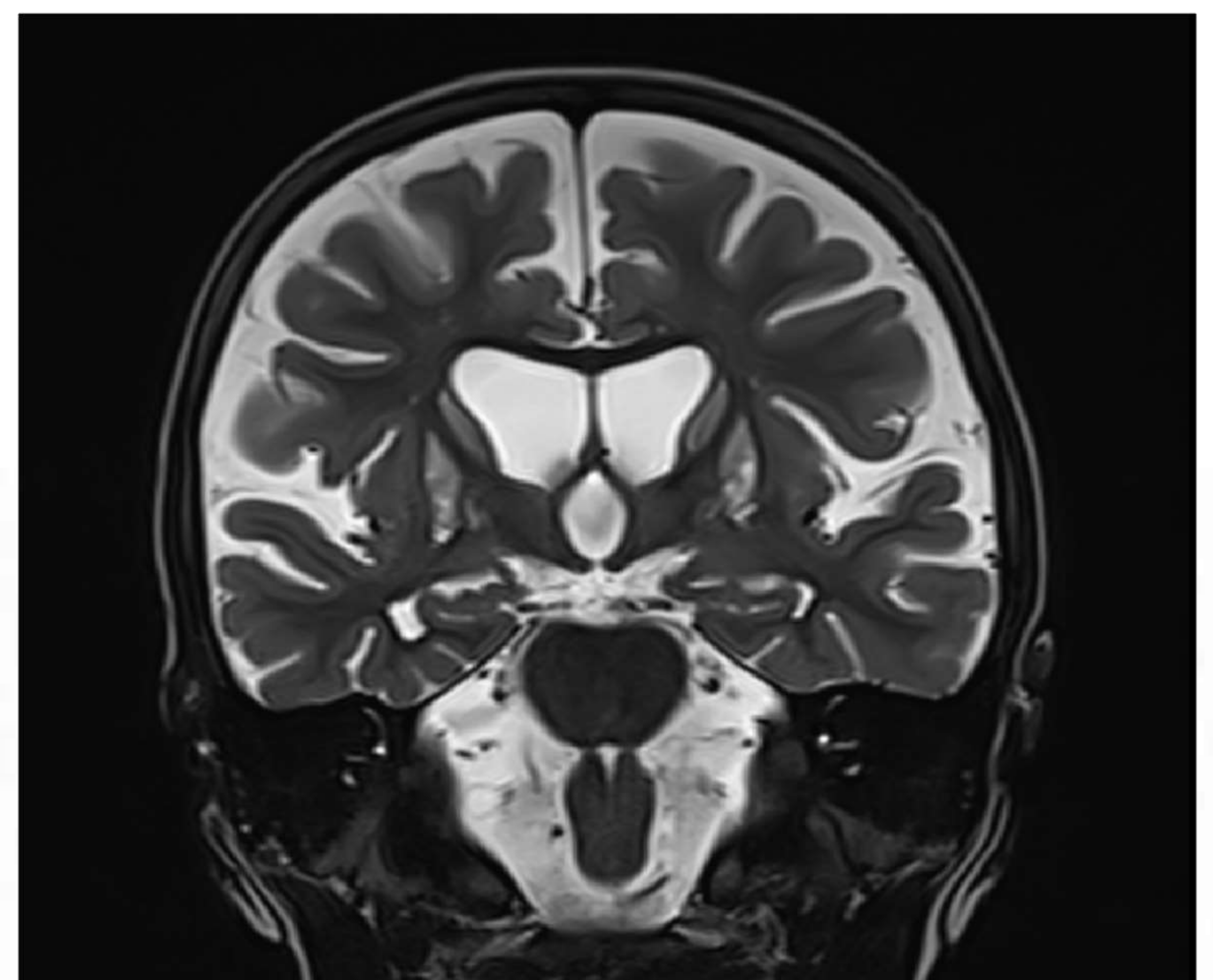
CASO CLÍNICO

Paciente de 2 años procedente de Marruecos que consulta en urgencias por cuadro de encefalopatía epiléptica espástico-distónica, retraso psicomotor severo y desnutrición secundaria. Los padres refieren llegada reciente a España. Se decide ingreso en hospital de referencia para estudio por parte de Neuropediatría, realizando EEG (signos de irritación cerebral), estudio metabólico (normal) y RMN (hiperintensidad bilateral en ganglios de la base potenciadas en T2).

Ante sospecha de enfermedad mitocondrial y primer estudio genético dirigido sin encontrar hallazgos de interés se realiza secuenciación exómica, objetivando variante homocigota probablemente patogénica en el gen *NDUFC2*.

Ante cuadro de encefalopatía progresiva precisa de seguimiento multidisciplinar por Neuropediatría (epilepsia, espasticidad de difícil control), Neumología (infecciones respiratorias de repetición, soporte respiratorio nocturno con ventilación no invasiva), Rehabilitación, Traumatología (luxación de caderas) y Gastroenterología (disfagia, nutrición enteral por sonda de gastrostomía).

Dado el avance progresivo del cuadro y la existencia de numerosos ingresos por procesos respiratorios o descompensación de su patología de base se decide ingreso en Cuidados Paliativos Pediátricos, intentando optimizar la atención en domicilio y priorizando la calidad de vida del paciente junto con la de su familia. El seguimiento estrecho y la coordinación multidisciplinar ha permitido un mejor control de la sintomatología, mejorando la calidad de vida del paciente.



DISCUSIÓN

En el manejo del paciente crónico complejo es vital el enfoque paliativo, intentando mejorar cada uno de los síntomas detectados, sin olvidar el apoyo familiar y escolar. Dada la complejidad de estas patologías y la variabilidad en su curso evolutivo, resulta difícil establecer con las familias un límite en la toma de las decisiones terapéuticas. Por ello, la adecuación del esfuerzo terapéutico dependerá de la evolución de la enfermedad, su impacto en la calidad de vida y las opiniones de los cuidadores y el equipo médico que valore de forma regular al paciente.