

Patología neurológica crónica compleja en Navarra

Reunión Científica SVNP
virtual. Iruñea-Pamplona,
12 de noviembre de 2020

*Patologia neurologiko
kroniko konplexua Nafarroan
Euskal Herriko Pediatria
Elkartea Bilera zientifikoa
virtuala. Iruñea-Pamplona,
2020 ko azaroaren 12an*

S. Aguilera Albesa¹, N. Gorriá Redondo¹,
I. Basterra Jiménez², K. Llano Ordóñez²,
M.E. Yoldi Petri¹, E. Aznal Sáinz³

¹Unidad de Neuropediatría. Unidad de Patología Crónica Compleja. Servicio de Pediatría, ²Unidad de Daño Cerebral Adquirido Infantil (DCAI). Psicología Clínica. Servicio de Psiquiatría,

³Unidad de Patología Crónica Compleja. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra

INTRODUCCIÓN

En los últimos años, los equipos de Pediatría de nuestro medio están siendo testigos de un aumento creciente de la patología crónica compleja. Este cambio epidemiológico es debido principalmente a la mejora en la supervivencia, en relación con los avances científicos y tecnológicos que permiten suplir las necesidades de estos pacientes. Sin embargo, la mayor prevalencia de niños y niñas con alta complejidad asistencial conlleva también un aumento de la dependencia y discapacidad crónica y, por tanto, un consumo de recursos sanitarios elevado⁽¹⁻³⁾. De hecho, la mayor prevalencia de la patología crónica compleja pone en jaque al modelo sanitario establecido, que pivota habitualmente sobre consultas especializadas individualizadas. Este modelo conduce a los pacientes y a sus familiares a un periplo de múltiples citas médicas, solapadas y poco interrelacionadas. Es este escenario reciente y creciente el que lleva a implantar en Navarra la Estrategia de Atención Integrada al Paciente Crónico y Pluripatológico, acorde con el Plan de Salud de Navarra 2014-2020. De esta, sale constituida la Unidad de Patología Crónica Compleja, que se pone en marcha en junio de 2019, dentro del Servicio de Pediatría del Complejo Hospitalario de Navarra (CHN)^(4,5).

En la Comunidad Foral de Navarra, la población infantil (de 0 a 19 años), a 1 de enero de 2020 se estima en 136.059 niños⁽⁶⁾. De estos, entre 135 y 216 padecerían una enfermedad que amenaza o limita la vida. El 30% (40-65 pacientes pediátricos) lo constituyen los pacientes con cáncer y el 70% (95-150 pacientes pediátricos) presentan otras patologías que limitan la vida. De estos, un número elevado presentan patología neurológica compleja, que implica a múltiples especialistas y que requiere un abordaje interdisciplinar.

Los objetivos de este trabajo son describir las condiciones neurológicas que se manejan en la Unidad de Patología Pediátrica Crónica Compleja del CHN, revisar las clasificaciones diagnósticas más actuales en este grupo de patologías y presentar los retos de manejo terapéutico y de coordinación entre disciplinas en la asistencia integral de estos pacientes.

MARCO CONCEPTUAL

La clasificación nosológica de las diversas condiciones neurológicas en esta Unidad se ha basado en los conceptos más actuales, respecto a la definición de parálisis cerebral (PC) y de daño cerebral adquirido infantil (DCAI), principalmente, aunque adaptados a las características de nuestro sistema sanitario. Según el *Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (2017)*⁽⁷⁾, se define la PC como un grupo de trastornos del movimiento y/o la postura que producen una alteración de la función motora. Estos trastornos motores son permanentes, aunque dinámicos, ya que sus características clínicas pueden ir cambiando con la edad. Además, para que el trastorno motor sea clasificado como PC, debe estar relacionado con causas no progresivas que afecten al cerebro en desarrollo. Por otro lado, la definición de DCAI es más variable en la literatura médica, ya que algunos autores incluyen cualquier daño cerebral postnatal, desde el nacimiento; otros tienen en cuenta los 28 días de vida como límite; y otros incluyen solo aquellos cuyo daño ha ocurrido más allá de los 24 meses de vida⁽⁸⁾.

Actualmente se mantiene un consenso respecto a clasificar las causas de PC como prenatales, perinatales y postnatales^(7,8). Dentro de las causas prenatales, se pueden encontrar casos de malformaciones cerebrales de origen infeccioso (por CMV principalmente), pero también de origen genético que pueden simular secuelas de una infección congénita (espectro Aicardi-Goutieres) o un origen vascular (variantes patogénicas en los genes *COL4A1* y *COL4A2*). Esto es debido al auge de la medicina genómica y personalizada, por lo que se ha podido realizar un diagnóstico genético en muchos casos antes clasificados como PC prenatal por malformación cerebral^(9,10). Así, en nuestra Unidad se ha decidido clasificar la PC de origen prenatal como malformación cerebral de origen ambiental (infeccioso, vascular) o genético. Respecto a la PC de origen perinatal, se ha mantenido esta misma denominación (PC perinatal) para incluir aquellos casos con lesión cerebral adquirida en ese periodo (<29 días de vida), tanto en pretérmino como en nacido a término.

Por último, el concepto de PC postnatal se solapa con el de DCAI. Aunque no hay un consenso internacional respecto a los límites entre estos dos conceptos nosológicos, la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP), en los protocolos más recientes de la Asociación Española de Pediatría (AEP), que verán la luz a principios de 2021, considera incluir la denominación de DCAI cuando el evento neurológico que causa el daño cerebral ocurre después de los 24 meses postparto. Por debajo de esa edad, se definirá como PC postnatal (entre 29 días y 23 meses postparto)⁽⁸⁾. Sin embargo, en Navarra este punto de corte se ha establecido de forma diferente. En el CHN se dispone de un programa específico de DCAI, que inició su andadura en 2017 y que ha incluido 143 pacientes hasta la fecha. En este programa, el punto de corte para incluir a un paciente DCAI se ha establecido en los 28 días de vida, como edad a partir de la cual si ocurre el evento neurológico se clasificaría como DCAI.

PATOLOGÍA NEUROLÓGICA EN LA UNIDAD

Desde junio 2019 a octubre 2020, se han atendido en la Unidad de Patología Crónica Compleja un total de 150 pacientes:

- De estos, cumplen la definición de paciente pediátrico médicamente complejo 85, de los cuales, 42 (49,41%) son varones. Y de ellos, 80 presentan patología neurológica compleja, como causa principal de su discapacidad y dependencia (94%).
- Tres de ellos han fallecido (3,2%), en relación con su condición crónica neurológica: parálisis cerebral grave de origen perinatal, síndrome de Joubert con disfunción de tronco cerebral grave y adrenoleucodistrofia ligada al X. La causa de fallecimiento ha sido la infección respiratoria complicada en uno de ellos y parada de origen respiratorio en los otros dos.
- La patología neurológica en estos 80 pacientes se ha clasificado de la siguiente manera, acorde con el marco conceptual explicado anteriormente: enfermedades heredo-degenerativas o metabólicas (18), malformaciones cerebrales (14), síndromes genéticos

con discapacidad severa (14), daño cerebral adquirido (10), enfermedades neuromusculares (9), parálisis cerebral (7), encefalopatías sin filiar (5) y lesiones medulares (3). La distribución en la muestra total se muestra en la figura 1.

- En la actualidad, 11 pacientes con DCAI en Navarra presentan una situación clínica compleja, por lo que además de seguir un plan terapéutico individualizado y familiar en el programa DCAI, son también atendidos en esta etapa en la Unidad de Patología Crónica Compleja. Entre los diagnósticos, destacan: encefalopatía anóxica (4), ictus (3), encefalopatía aguda (2), secuelas de Neurocirugía (1), y tumor de tronco cerebral (1).
- Dentro de las enfermedades neuromusculares, es importante destacar los avances que se han producido en el tratamiento de la atrofia muscular espinal (AME), debida a la pérdida del gen SMN1, que condiciona la degeneración progresiva de las motoneuronas en la médula espinal. En la actualidad hay 5 pacientes con AME en edad pediátrica en Navarra: 2 de tipo I, 2 de tipo II y 1 de tipo III. Desde 2018 en España, los pacientes con AME tienen acceso al tratamiento con Nusinersen vía intratecal, una terapia génica modificadora del curso de la enfermedad, que ha cambiado el pronóstico vital y la funcionalidad motora y respiratoria de estos pacientes⁽¹¹⁾. Como ejemplo, en la AME tipo I, la mayoría de los pacientes no sobreviven más allá de los 2 años o permanecen en una situación de alta dependencia y fragilidad; con el tratamiento con Nusinersen durante 2 años, una paciente con AME-I ya ha conseguido reducir al mínimo el uso de ventilación no invasiva y logra no solo mantenerse de pie, sino desplazarse de forma lateral con ayuda. Un cambio vital para estos pacientes y sus familias.

PRINCIPALES COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS

Las complicaciones neurológicas más frecuentes en los 80 pacientes con patología neu-

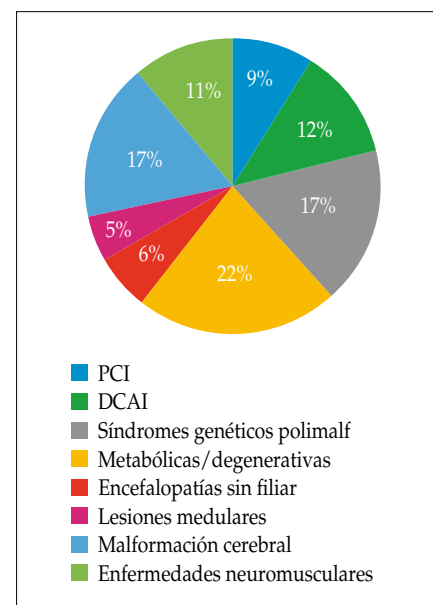


Figura 1. Distribución de la patología neurológica en la Unidad de Patología Crónica Compleja de nuestro hospital.

rológica compleja son: los trastornos motores, los trastornos del tono muscular y espasticidad, la epilepsia, las alteraciones del sueño y las alteraciones de conducta o irritabilidad.

- Trastornos motores. Para la clasificación de las dificultades motoras, hemos usado la *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS)⁽¹²⁾, que permite clasificar en cinco niveles las habilidades motoras gruesas, las limitaciones de función motoras y la necesidad de tecnología para la movilidad. Aunque la GMFCS está validada para personas con PC, en la práctica clínica es de utilidad para cualquier paciente pediátrico con un trastorno motor no progresivo o muy lentamente progresivo. Así, los cinco niveles van desde el I, en el que el niño es autónomo para caminar pero tiene dificultades en la velocidad y coordinación, hasta el nivel V, en el que el paciente tiene seriamente limitado el control de movimiento, con dificultad para mantener la posición de cabeza y cuello contra gravedad. En los 80 pacientes, el 74% presentan un nivel III, IV o V en la GMFCS; es decir, precisan de algún tipo de soporte tecnológico u ortopédico para su desplazamiento; y de todos, el 60% son completamente dependientes para

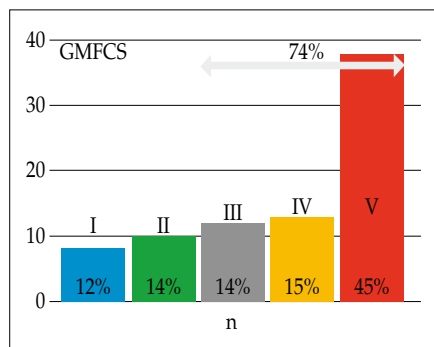


Figura 2.

la movilidad. Estos datos se muestran en la figura 2.

- Hipotonía y espasticidad. La hipotonía, asociada a enfermedades neuromusculares, cerebelosas y en algunas formas de PC, condiciona la autonomía motora y favorece la aparición de deformidades musculoesqueléticas, aún más si asocia debilidad; aumenta de forma muy significativa el riesgo de escoliosis y de luxación de caderas, principalmente. La espasticidad es el signo clínico dominante en la afectación de las vías corticoespinales. Se caracteriza por un aumento de tono muscular con incremento de la resistencia al estiramiento muscular, velocidad dependiente (al movilizar la extremidad durante la exploración), de predominio distal en las extremidades afectas. La espasticidad conduce con frecuencia a deformidades musculoesqueléticas, asociando retracciones osteotendinosas, acortamiento muscular y dolor^(13,14). Es importante anotar que, en estos pacientes, el dolor puede tener un origen multifactorial, pero no hay que olvidar la espasticidad como una de las causas. De hecho, el tratamiento farmacológico de la espasticidad que se usa habitualmente, baclofeno y tizanidina, administrados de forma individual o conjunta y por vía oral, puede mejorar el dolor, y reducir el uso de analgesia.
- Epilepsia. El 40% de los pacientes de la Unidad presenta una epilepsia, con crisis epilépticas activas o frecuentes. De estos, el 64% son farmacorresistentes, precisando diversos abordajes terapéuticos, como politerapia, dieta cetogénica o estimulador

del nervio vago, con una eficacia variable pero en general, escasa.

- Alteraciones del sueño y de conducta. Es frecuente que los pacientes de la Unidad presenten problemas relacionados con el sueño, principalmente insomnio de conciliación y de mantenimiento, con frecuentes despertares nocturnos. Otro problema frecuente es la somnolencia diurna, asociada a la encefalopatía, a su condición genética o al daño cerebral, pero también a la politerapia farmacológica. El uso de inductores de sueño, como la melatonina o la combinación de melatonina y triptófano oral, es eficaz en muchos de ellos, aunque a veces insuficiente. Las alteraciones del comportamiento, sobre todo la irritabilidad, en muchos casos persistente, influye de forma negativa en el mantenimiento del sueño y en la calidad de vida del niño y de sus cuidadores. El manejo y seguimiento por parte del equipo de psicología clínica es importante, para establecer un plan terapéutico individualizado y dar cobertura a la familia y a sus necesidades emocionales y de afrontamiento de la vida cotidiana. Aún así, con frecuencia es preciso usar neurolépticos que contribuyan a disminuir la irritabilidad y favorecer el sueño. Los más usados son la risperidona y la levomepromazina.

FUTURAS DIRECCIONES

El abordaje médico de la patología pediátrica crónica compleja está evolucionando, cambiando hacia nuevos enfoques y hacia nuevas formas de organización asistencial. Estos cambios vienen dirigidos, como hemos destacado con anterioridad, por un aumento de la supervivencia, en relación con los avances científicos y tecnológicos.

Esta revolución científico-tecnológica lleva consigo una presión hacia la gestión sanitaria para establecer nuevas formas de trabajar y de atender al paciente y a sus familias. Por un lado, esta especialización progresiva está haciendo que los equipos, habitualmente reducidos en nuestro sistema público al mínimo personal necesario, ya no puedan asumir todos

los aspectos asistenciales de creciente complejidad, y tengan que ser dotados de mayores y mejores recursos humanos, con especialistas aún más especializados y con mayor tiempo de dedicación a un menor cupo de pacientes. Por otro lado, este personal en progresiva especialización deberá asumir que solo con un trabajo en equipo, coordinado, se podrá conseguir una asistencia de calidad en estos tiempos venideros.

Así, en el caso de la patología neurológica crónica compleja, el abordaje interdisciplinar puede garantizar una mejor asistencia profesional al paciente y cuidadores. En este modelo que nos proponemos hacer funcionar en Navarra, en el centro está el niño y su familia o cuidadores, y alrededor de ellos pivotan los diversos profesionales. En el hospital, la coordinación ya se lleva a cabo por Pediatría y Enfermería, junto a Neuropediatría, Neumología y otras especialidades pediátricas, Psicología Clínica, Trabajo Social y Nutrición-Dietética. Y poco a poco, nuestro objetivo es conseguir una Unidad que implique de forma continua a otras especialidades médicas, como la Rehabilitación y la Traumatología Infantil. En el ámbito sanitario extrahospitalario, juega ya un papel primordial Pediatría y Enfermería de Atención Primaria. Pero además es esencial que el entorno sanitario se coordine con los educadores y con los terapeutas del paciente en sus diversas etapas etarias, desde el equipo del Servicio de Atención Temprana (0-3 años) a los educadores y terapeutas de los centros educativos (a partir de los 3 años), coordinados a su vez por el Centro de Recursos Especiales de Navarra (CREENA).

Por último, es importante destacar que un objetivo de base en toda acción sobre el paciente complejo debe ser la cercanía, especialmente en aquel que precisa cuidados paliativos significativos. Esta cercanía debe ser entendida como una necesidad de mantener la proximidad del paciente a su entorno cotidiano, el de su familia y no el del hospital. Pero también puede ser valorada como una mayor unión entre el paciente, su familia y los profesionales que le atienden, acortando distancias entre los profesionales de Salud, Educación y Derechos Sociales; porque trabajando juntos, a la vez, se toman mejores decisiones.

BIBLIOGRAFÍA

1. Climent Alcalá FJ, García Fernández de Villalta M, Escosa García L, Rodríguez Alonso A, Albajara Velasco LA. Unidad de niños con patología crónica compleja. Un modelo necesario en nuestros hospitales *An Pediatr (Barc)*. 2018; 88: 12-8.
2. Burns KH, Casey PH, Lyle RE, Bird TM, Fussell JJ, Robbins JM. Increasing prevalence of medically complex children in US hospitals. *Pediatrics*. 2010; 126: 638-46.
3. Cohen E, Kuo DZ, Agrawal R, Berry JG, Bhagat SK, Simon TD, et al. Children with medical complexity: an emerging population for clinical and research initiatives. *Pediatrics* 2011; 127: 529-38.
4. Departamento de Salud del Gobierno de Navarra. (2014). Plan de Salud de Navarra 2014-2020.
5. Estrategia de la Enfermedad Crónica Compleja en la Infancia. Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea. 2019.
6. Instituto de Estadística de Navarra. Información estadística. Movimiento natural de la población.
7. Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (2017). En: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/scpe_en
8. Cans C, McManus V, Crowley M, Guillem P, Platt MJ, Johnson A, Arnaud C., SCPE (Surveillance of cerebral palsy in Europe) Collaborative Group. Cerebral palsy of post-neonatal origin: characteristics and risk factors. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2004; 18: 214-20.
9. Rosello M, Caro-Llopis A, Orellana C, Oltra S, Alemany-Albert M, Marco-Hernandez AV, et al. Hidden etiology of cerebral palsy: genetic and clinical heterogeneity and efficient diagnosis by next-generation sequencing. *Pediatr Res*. 2020 Nov 11. doi: 10.1038/s41390-020-01250-3.
10. Meuwissen ME, Halley DJ, Smit LS, Lequin MH, Cobben JM, de Coe R, et al. The expanding phenotype of COL4A1 and COL4A2 mutations: clinical data on 13 newly identified families and a review of the literature. *Genet Med*. 2015; 17: 843-53.
11. Vita G, Vita GL, Musumeci O, Rodolico C, Messina S. Genetic neuromuscular disorders: living the era of a therapeutic revolution. Part 2: diseases of motor neuron and skeletal muscle. *Neurol Sci*. 2019; 40: 671-81.
12. Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russell D, Wood E, Galuppi B. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 1997; 39: 214-23.
13. Koop SE. Scoliosis in cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 2009; 51(Suppl 4): 92-8.
14. Alriksson-Schmidt A, Hagglund G. Pain in children and adolescents with cerebral palsy: a population-based registry study. *Acta Paediatr*. 2016; 105: 665-70.