

La HAI puede presentarse con todos y cada uno de los síntomas neurológicos. Es como vivir con muchas enfermedades neurológicas diferentes a la vez.



1

... Diagnóstico ...

2

3

... Cirugía ...

4

... Seguimiento (Adulto)...

5

6

Primer síntoma ...

... Tratamiento ...

...Seguimiento (Infancia y adolescencia)...

1. Primer síntoma (antes de los 18 meses)

El primer síntoma es siempre de tipo neurológico pero no es específico de la HAI. Puede ser la combinación o cualquiera de las siguientes manifestaciones paroxísticas: Crisis epilépticas, episodios tónicos o de distonía (rigidez muscular dolorosa), alteración de la conciencia, movimientos oculares anormales, episodios de disfunción autonómica u otros síntomas.

Lo más característico de la HAI son episodios recurrentes de hemiplejia (extremidades flácidas) alternando de un hemicuerpo al otro, ocasionalmente afectando todo el cuerpo. Estos episodios, usualmente, pero no siempre, ocurren tardíamente en el curso de la enfermedad, sumándose a los síntomas previos. Estos episodios suelen interrumpirse con el sueño.

Necesidades: La familia necesita información y un mensaje que procure tranquilizar durante el largo y complejo proceso diagnóstico. Su implicación activa es importante. El registro de los episodios que ocurren en casa realizado por las familias debe tenerse en cuenta.

Idealmente: Un correcto diagnóstico tan precoz como sea posible, previniendo el inicio de terapias no efectivas y potencialmente peligrosas. El incremento de la concienciación y la habilidad de la familia para aceptar el diagnóstico de la HAI, su complejidad y su singularidad, y enfrentar la carga que conlleva las comorbilidades a través de información adecuada y grupos de soporte.

2. Diagnóstico

Un diagnóstico temprano puede basarse en la evaluación de las manifestaciones paroxísticas, posiblemente confirmadas con el estudio genético.

En la mayoría de los pacientes se encuentran mutaciones del gen ATP1A3. En caso de no encontrarse mutación en ATP1A3, el diagnóstico clínico puede confirmarse si se cumplen los criterios diagnósticos y se excluyen otros diagnósticos diferenciales.

Necesidades: La familia necesita consejería clínica y genética acerca del pronóstico y posible evolución de la enfermedad. Un centro de referencia especializado con experiencia en HAI debe hacer seguimiento del paciente, directamente o a través de supervisión al Centro local del paciente.

Idealmente: La familia debe recibir consejo acerca del manejo de la enfermedad y los problemas neurológicos coexistentes, paroxísticos y no paroxísticos que aparecen en distintas edades. Un plan de rehabilitación (fisioterapia, terapia de lenguaje y ocupacional), debe definirse tan pronto como sea posible

3. Tratamiento

La medicación anticrisis convulsiva es usada por pacientes con crisis confirmadas y episodios de status epiléptico.

Ocasionalmente, si el diagnóstico de epilepsia es incierto, los fármacos anticrisis pueden indicarse considerando riesgo vs beneficio.

Para otro tipo de manifestaciones paroxísticas, la flunarizina y otros fármacos son usadas, aunque solo en forma de ensayo clínico, ambos como profilaxis y otros como tratamiento agudo.

4. Cirugía

Ninguna cirugía es específica para la HAI. En caso de mayor severidad, epilepsia farmacorefractaria, la estimulación del nervio vago puede ser recomendada por el centro de referencia. En caso de asociación de alteraciones cardiológicas, un marcapasos puede ser necesario. Algunos pacientes pueden requerir gastrostomía para soporte nutricional.

Necesidades: La introducción de una nueva medicación, especialmente si la Flunarizina no es efectiva, debe ser discutida en detalle y decidirse en colaboración con los neurólogos locales y el Centro de Referencia de la HAI. La familia debe ser informada acerca de los desencadenantes de los episodios y acerca de la importancia de identificar los desencadenantes específicos para su hijo y determinar las mejores estrategias para evitarlos.

Idealmente: Un plan de tratamiento comprensivo, incluyendo un estricto mantenimiento de un diario de los diferentes tipos de episodios, y un plan de emergencia es útil.

5. Seguimiento (Infancia y adolescencia)

En adición a las manifestaciones paroxísticas, otros síntomas aparecen tempranamente en la infancia: principalmente déficits motores, cognitivos y sensoriales. Los problemas de conducta suelen aparecer en la infancia y adolescencia. La muerte súbita se reporta, en asociación a crisis epilépticas severas, episodios de hemiplejía prolongados o alteraciones cardíacas.

6. Seguimiento (Adulto)

Todas las manifestaciones, paroxísticas y no paroxísticas, persisten en la vida adulta, con una gran variabilidad en combinación de síntomas, frecuencia y severidad. El inicio súbito de manifestaciones paroxísticas nuevas, especialmente convulsiones, o el empeoramiento de cualquier otro síntoma, con una regresión, puede ocurrir siempre, aún en pacientes adultos con afectación leve.

Necesidades: Padres y clínicos necesitan crear una colaboración cercana con los neurólogos del Centro de referencia de la HAI, basado en el reconocimiento de sus respectivos roles y su experiencia con la enfermedad. Los pacientes adultos y sus familias necesitan soporte en la transición desde Neurología pediátrica a Neurología de adultos.

Idealmente: El equipo multidisciplinar debe proveer visitas regulares de seguimiento, incluyendo una valoración neurológica, neuropsicológica, oftalmológica y en algunos casos, una valoración cardiológica (y otras especialidades de acuerdo al caso). Este equipo deben coordinar también y dar soporte a otros servicios: rehabilitación, educación, asistencia social, soporte psicológico, etc.