

M. Riol Diego, J. Narbona García

An Esp Pediatr 1997;47:443-444.

Sr. Director:

La enfermedad de Hallervorden-Spatz es una rara encefalopatía autosómica recesiva de origen desconocido. Su sintomatología comporta signos extrapiramidales, como movimientos coreoatetósicos, posturas distónicas, rigidez y disartria, y habitualmente, aunque no de modo constante, un deterioro intelectual progresivo. El diagnóstico de certeza es imposible en vida del enfermo. El único elemento patognomónico es de orden neuropatológico y consiste en el depósito de pigmento férrico en el globo pálido⁽¹⁾.

El tratamiento de esta enfermedad neurodegenerativa se limita a corregir la distonía y conseguir la relajación muscular por medio de ejercicios de estiramiento muscular, masaje, calor local, ultrasonidos y fármacos miorrelajantes. El baclofeno, el diazepam o la clorpromazina son algunos de los más utilizados. También la toxina botulínica parece ser un tratamiento eficaz de las distonías localizadas^(2,3).

Presentamos el caso de un niño de 8 años con una enfermedad de Hallervorden-Spatz que se manifiesta con anartria, trismus y distonía acusada de la musculatura cervical, hombros y extremidades superiores. El enfermo porta gastrostomía para nutrición enteral y recibe tratamiento con Lioresal, diazepam, Largactil y Mysoline. En su último control se observó un agravamiento de su sintomatología, con acentuación del retrocollis y del flexo del brazo izquierdo, y se procedió a la administración de toxina botulínica tipo A (Botox) en musculatura cervical paravertebral derecha (10 U) e izquierda (10 U), trapecio derecho (10 U) e izquierdo (5 U) y esternocleidomastoideo izquierdo (10 U), así como en bíceps (5 U) y supinador largo (10 U) izquierdos. A las dos semanas de la inyección el paciente experimentó una llamativa mejoría de su distonía que posibilitó la corrección postural.

El bacilo *Clostridium botulinum* produce la toxina responsable de un grave cuadro de parálisis muscular llamado botulismo. La toxina botulínica, una proteína de 150 kDa, se une irreversiblemente a la porción extracelular de la membrana de las terminaciones nerviosas colinérgicas presinápticas, bloqueando la liberación de acetilcolina y de esta forma inhibe la contracción muscular. El músculo esquelético aparece químicamente

Enfermedad de Hallervorden-Spatz y toxina botulínica

denervado y paralítico, hasta que la motoneurona genere nuevos axones y forme nuevos contactos sinápticos que restablezcan la unión neuromuscular⁽⁴⁾. Su potencia tóxica se expresa en «unidades ratón» y representa la cantidad estimada LD50 para una hembra de ratón Swiss-Webster de 18-20 g, que corresponde aproximadamente a 0,4 ng de toxina botulínica tipo A (Botox).

La toxina botulínica ha sido ensayada con éxito en el tratamiento de la tortícolis espasmódica, el blefarospasmo y diversas formas de espasticidad⁽⁵⁻⁹⁾. La inyección intramuscular de la toxina, en el músculo afectado de distonía, detiene el espasmo y produce su relajación. Se administra en dosis muy pequeñas, de 1-2 U/kg, sin sobrepasar una dosis total de 8 U/kg. El tiempo de respuesta varía de semanas a meses y parece deberse a la dosificación o al sitio de la inyección⁽¹⁰⁾. Muchos pacientes experimentan una notable mejoría durante meses, tiempo requerido para la formación de nuevas sinapsis. Por este motivo, la mayoría de los enfermos necesitarán de inyecciones repetidas cada 3-4 meses. Su administración es sencilla de realizar en la consulta y perfectamente tolerado por los pacientes.

El principal efecto secundario es la debilidad del músculo en el que se realizan las inyecciones. Aunque la recuperación de la fuerza muscular ocurre en semanas o meses, la inyección repetida conduce a la atrofia muscular. La difusión regional de la toxina a los grupos musculares vecinos también puede causar debilidad muscular transitoria proporcional a la cuantía de la toxina, como la disfagia que aparece tras la inyección del esternocleidomastoideo con dosificaciones superiores a las 100 U⁽¹¹⁾. Algunos pacientes desarrollan anticuerpos frente a la toxina, limitando la efectividad de las siguientes inyecciones⁽⁷⁾. Otras complicaciones más raras son la polirradiculoneuritis⁽¹²⁾, la dermatitis local psoriasisiforme⁽¹³⁾ y la plexopatía braquial⁽¹⁴⁾.

La toxina botulínica es un tratamiento eficaz de la distonía espasmódica de los músculos cervicales y del hombro. Su mayor ventaja respecto a otros tratamientos reside en la posibilidad de producir mejorías de larga duración que facilitan la participación en un programa fisioterápico y evitar o, al menos, retrasar otras medidas más agresivas.

Bibliografía

- 1 Lyon G, Evrard PH (eds). Encefalopatías metabólicas y heredo degenerativas. En: Neuropediatría. Barcelona: Masson, 1990; págs. 234-

Departamento de Pediatría. Unidad de Neurología Infantil. Clínica Universitaria. Facultad de Medicina. Universidad de Navarra. Pamplona.

Correspondencia: Dr. M. Riol Diego. Dpto. de Pediatría. Clínica Universitaria. Aptdo. de correos 4209. 31008 Pamplona.

- 235.
- 2 García MA, Román J, Narbona J, Canitano R, Vaamonde J, Villas C. Enfermedad de Hallervorden-Spatz: Aportación clínica y terapéutica. *Act Ped Esp* 1993; **51**:463-467.
 - 3 Marsden CD, Quinn NP. The dystonias. *Br Med J* 1990; **300**:139-144.
 - 4 Hughes JM. Botulism. En: Scheld WM, Whitley RJ, Durack DT (eds). *Infections of the Central Nervous System*. New York: Raven Press, 1991; págs. 589-602.
 - 5 Greene P, Kang U, Fahn S, Brin M, Moskowitz C, Flaster E. Double-blind, placebo-controlled trial of botulinum toxin injections for the treatment of spasmodic torticollis. *Neurology* 1990; **40**:1213-1218.
 - 6 Jankovic J, Schwartz K, Donovan DT. Botulinum toxin treatment of cranial-cervical dystonia, spasmodic dysphonia, other focal dystonias and hemifacial spasm. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1990; **53**:633-639.
 - 7 Jankovic J, Brin MF. Therapeutic uses of botulinum toxin. *New Engl J Med* 1991; **324**:1186-1194.
 - 8 Cheshire WP, Abashian SW, Mann JD. Botulinum toxin in the treatment of myofascial pain syndrome. *Pain* 1994; **59**:65-69.
 - 9 Sánchez-Carpintero R, Narbona J. Toxina botulínica en el tratamiento de la parálisis cerebral infantil hemipléjica. Experiencia a lo largo de un año. *An Esp Pediatr* 1996; **84**(S):42.
 - 10 Shaari CM, Sanders I. Quantifying how location and dose of botulinum toxin injections affect muscle paralysis. *Muscle Nerve* 1993; **16**:964-969.
 - 11 Borodic GE, Joseph M, Fay L, Cozzolino D, Ferrabte RJ. Botulinum a toxin for the treatment of spasmodic torticollis: dysphagia and regional toxin spread. *Head Neck* 1990; **12**:392-399.
 - 12 Haug BA, Dressler D, Prange HW. Polyradiculoneuritis following botulinum toxin therapy. *J Neurol* 1990; **237**:62-63.
 - 13 Bowden JB, Rapini RP. Psoriasiform eruption following intramuscular botulinum a toxin. *Cutis* 1992; **50**:415-416.
 - 14 Sampaio C, Castro-Caldas A, Sales-Luis ML, Alves M, Pinto I, Apolinario P. Brachial plexopathy after botulinum toxin administration for cervical dystonia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1993;

J. Doménech Fernández,
A. Armisen Pedrejón¹

An Esp Pediatr 1997;47:444-445.

Sr. Director:

Hemos leído con interés en la sección ¿Cuál es su diagnóstico? el caso clínico «Hallazgo radiológico de imagen lítica isquiopubiana. Necrosis aséptica de la sincondrosis isquiopubiana (enfermedad de van Neck-Oldenberg) por el Dr. Alvarez Momboisse y cols.⁽¹⁾ y quisieramos hacer algunos comentarios.

En la historia de la medicina se han cometido algunos errores, como considerar enfermedades lo que no son más que variantes de la normalidad, que la tradición y la inercia han ido perpetuando. La rarefacción irregular e insuflación radiológica de la sincondrosis isquiopubiana llevó a van Neck en 1924 a pensar que se trataba de una osteocondritis⁽²⁾. En la actualidad esta imagen que aparece con frecuencia en niños asintomáticos se considera una variante de la normalidad sin repercusión patológica^(3,4) y no una necrosis avascular, como afirman los autores.

Caffey y Ross encontraron esta tumefacción radiológica asintomática en el 72% de los niños a los 6 años y en el 65% a los 7

¿Existe la enfermedad de van Neck?

años, con frecuencias decrecientes hacia las edades de 2 y 12 años. En algo más de la mitad de los casos el hallazgo fue unilateral⁽⁵⁾. El análisis histológico de muestras de tal lesión obtenidas tras intervenciones quirúrgicas han mostrado ser fisis normales cerrándose^(3,6). Tachdjian sostiene que la osificación irregular e insuflación de la sincondrosis isquiopúbica es una hallazgo normal, que sucede en algún momento en casi todos, o quizá todos los niños⁽⁶⁾.

La edad en la que sucede el cierre de la sincondrosis isquiopubiana es muy variable, extendiéndose desde los 4 a los 9 años habitualmente⁽⁷⁾. Acheson considera que la fusión de las ramas isquiática y púbica cursa en cinco fases (0 a 4), observándose en la fase 3 una insuflación típica de la fisis, que de hecho caracteriza esta fase⁽⁸⁾.

El caso presentado es una niña de 3 años y medio en la que casualmente se descubre una imagen radiotransparente en la rama isquiopubiana. Esta imagen en una niña asintomática corresponde a la fisis isquiopubiana próxima al cierre, pero no una necrosis avascular de la sincondrosis isquiopubiana.

Por otra parte, en los casos en los que exista alguna sintomatología local acompañando a esta imagen, deben investigarse otras causas, como fractura de estrés u osteomielitis^(9,10), o patología en zonas vecinas como la cadera o el raquis lumbar. Los

Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital «La Fe».

¹Pediatra. Servicio Valenciano de Salud. Valencia.

Correspondencia: Dr. Julio Doménech Fernández. Servicio de Cirugía y Traumatología. Hospital «La Fe». Avda. de Campanar, 21. 46009 Valencia.