

ESCOLIOSIS EN SINDROME DE RETT

Este post en nuestro blog nos desviará de nuestras típicas cuestiones científicas para enfocarse en un aspecto clínico de Rett: escoliosis. Como madre, puedo asegurar que el sólo pensar en la cirugía de escoliosis hace mis rodillas débiles y mi estómago delicado. He hablado con bastantes padres durante la década pasada para saber que no estoy sola en estas emociones. Mi esperanza es comprometer a familiares y su red de médicos, terapeutas y educadores en un diálogo sobre el tratamiento potencial y -aún mejor- la profilaxis de la escoliosis en síndrome de Rett.

Mi hija con Rett tiene 13 años, y está en el severo final del espectro. Un área en que hemos tenido cierto éxito es en la ortopedia. Nos hemos arreglado para mejorar su escoliosis con un programa intenso de fisioterapia, masaje, quiropraxia y trabajo del cráneo-sacro.

A continuación están los extractos de una conversación con el Dr. Vishal Sarwahi, Director del Servicio de Deformidad de Columna y miembro de equipo del Centro del Síndrome de Rett en el hospital de Niños de Montefiore, en Nueva York, manejado por el Dr. Sasha Djukic.

MC: Pienso en el Rett ejerciendo su poder sobre nuestras niñas veinticuatro horas al día. Una forma de defenderse de los desafíos físicos que el Rett impone es a través de las terapias. Una hora por día de efectiva fisioterapia trae el marcador, por así decirlo, a el Rett 23, la niña 1. Cada vez que mi hija visita su terapeuta ingresa con una leve encorvadura y sale derecha. Es una batalla constante. El Rett la empuja para un lado, nosotros la empujamos para el otro. La clave es combatir esa batalla cada día o pierdes terreno.



Entonces una cosa que quisiera compartir con los padres y hacerlos pensar es en el nivel de intensidad que puede ser crucial. Sin una investigación basada en evidencias, que actualmente no hay, probar que esa intensidad es importante es muy difícil. Los familiares tienen que negociar con sus escuelas y sus compañías de seguro (N.T. obras sociales en Argentina).

VS: Usted tiene razón. No existe ninguna clara evidencia científica de que esa terapia física puede alterar la historia natural de la escoliosis. Si los padres me preguntan si la fisioterapia ayuda - la respuesta es un resonante SI. ¿Pero hay evidencia científica que eso cambiará la historia natural de escoliosis? La respuesta es NO - porque, hasta la fecha, no existen ningunos estudios publicados. Personalmente yo confío en que la terapia física, si se hizo correctamente por un buen terapeuta, y como usted dice, por una cantidad apropiada de tiempo, es muy útil. Pero es difícil poner un número para las horas requeridas. Yo, tal vez diría una hora por día trabajar en variadas actividades para

acondicionar la parte posterior y mantenerla fuerte, y no sólo la espalda sino también los músculos abdominales.

Su propia hija, que no camina independientemente, es un excelente ejemplo porque la escoliosis tiende a suceder más comúnmente en niños que no deambulan. Y el hecho que ha estado atravesando el crecimiento sin tener mayores cambios en su espalda es la clave. El problema es demostrar científicamente que la terapia física es la responsable. ¿Cómo sabemos si ella está en el pequeño porcentaje de casos que tiene escoliosis muy leve?

MC: En realidad, su escoliosis ha estado mejorando. ¿Cuántas niñas con Rett tienen curvas que mejoran?

VS: Muy pocas

PANCREATITIS

MC: ¿Puede decirnos un poco sobre la pancreatitis y el riesgo de aumento después de la cirugía por lo cual los padres deben tener conciencia de ello? Esta es una de las muchas cuestiones donde los padres pueden tomar una postura proactiva, si son bien informados.

VS: Sí, los individuos que experimentan una cirugía de escoliosis tienen un riesgo más alto de pancreatitis. Existen ciertos estudios que muestran que el riesgo es aún mayor en niños con desordenes neuromusculares. Es muy difícil entender por que desarrollan pancreatitis - hay múltiples teorías. Una teoría es que quizá la morfina que se les da para el dolor cierra el esfínter y hay cierta regurgitación de los jugos hacia el páncreas, causando una pancreatitis química. Ello se presenta normalmente en la primera semana después de la cirugía y pueda afectar entre el 15-30 % de los pacientes. En nuestro centro nosotros no lo vemos frecuentemente, nuestros porcentajes van del 10 al 15 % , tal vez porque seguimos un protocolo más estricto que la mayoría, incluyendo verificar los niveles de enzima pancreáticos rutinariamente. En niños no verbales palpamos su vientre y si la frecuencia cardíaca aumenta sugiere que el niño está incómodo o sufre dolor. Si las enzimas se encuentran en el lado más alto podemos hacer una ecografía para descartarlo. El tratamiento es ningún alimento por boca hasta que las enzimas se resuelvan. Un tema fundamental: la pancreatitis en pacientes no verbales es algo que tenemos que buscar. Si los padres están al corriente, si los médicos están al corriente, si el equipo quirúrgico está al corriente entonces es más probable que puede diagnosticarse tempranamente. No podemos decir con seguridad que puede evitarse, pero puede diagnosticarse antes y al menos tomar medidas de cuidado, porque a veces las complicaciones son severas.

MC: La medicación para el dolor es otro asunto que encuentro preocupante. Hay publicaciones que dicen que las niñas con Síndrome de Rett tienen gran tolerancia al dolor. No siempre estoy segura que su dolor sea atendido correctamente después de la cirugía. Mi hipótesis personal es que sienten dolor tal como el resto de nosotros pero no lo expresan en la forma que nosotros esperamos que reaccionen al dolor. Y así, a veces pienso que la interpretación es que no sienten dolor o tienen un alto umbral de dolor. Y no soy segura de lo que sea en absoluto.

VS: En realidad, este es un tema muy cerca de mi corazón. Es muy difícil para nosotros

medir el dolor. En primer lugar, siempre confío en los padres. Una cosa que enseñó a mis residentes es que la madre es quien conoce más. Si la madre dice que el niño padece dolores entonces el niño padece dolores. Pero incluso para las madres a veces es difícil medir el dolor. Entonces miramos la presión arterial y el ritmo cardíaco. La respiración superficial puede a menudo significar dolor. Y en el Centro de Rett tomamos en consideración también que las niñas con Rett pueden tener un patrón de respiración muy irregular.

MC: ¿Qué pasa con las convulsiones? Quiero decir, con qué frecuencia se espera ver una niña con convulsiones después de la cirugía ya que esto puede ser muy adverso para el cuerpo.

VS: Por supuesto, el neurólogo tiene que ser parte del equipo. Y mucho depende de la fijación que se ha usado. Para nuestras niñas, las convulsiones -o aún si una niña tuviera un caída- no debe causar daño per se. No hago usar corsets después de una cirugía, ni uso yesos.

REACCIONES ALÉRGICAS

MC: Otra área de interés para pacientes con síndrome de Rett, quienes algunas tienen mitocondria y otros asuntos, es el tipo de anestesia. ¿Entonces qué tipo de trabajo de base se hace para determinar qué tipo de anestesia va a ser usada?

VS: Nuestra manera de abordar la anestesia es siempre multidisciplinaria. Examinamos las precauciones y contraindicaciones. En nuestro centro tenemos en realidad dos anesthesiólogos, y un anesthesiólogo pediátrico siempre está involucrado en las cirugías de escoliosis.

MC: Entiendo que en Montefiore rutinariamente realizan pruebas para las alergias de metal antes de las cirugías. No puedo imaginar algo más horrendo que poner todo el material dentro y luego lo tenga que extraer todo debido a una reacción alérgica. Conozco por hablar con los padres que la mayoría de las pacientes con Rett no son examinadas por estas alergias antes de la cirugía. Mi propia hija nunca ha llevado puesto joyas o hebillas de cinturón, así la posibilidad de encender las alergias naturalmente puede ser delgada.

V: Típicamente una alergia al metal tiene un comienzo muy lento. No es como la anafilaxia donde usted lo ve inmediatamente. Sin embargo nosotros hemos decidido hacer el test rutinariamente aunque sea costoso y consuma tiempo. Mejor estar respaldado.

MC: Felicitaciones a su centro por tomar esas medidas precautorias, y espero esto se torne más amplio. Al menos nuestros lectores ahora cuentan con el conocimiento para preguntar por este análisis si no se ofrece por rutina.

MIRANDO HACIA ADELANTE

MC: Ahora una pregunta más de investigación... ¿Dónde ve la ciencia moviéndose? quiero decir ¿piensa que eventualmente estos tipos de escoliosis que son neuromusculares, de naturaleza neurogénica, Ud piensa que serán evitables en cierto punto o tratables de una forma que la cirugía no sea más necesaria?

V: Bien, mi esperanza es sí. A partir de ahora, un gen para la escoliosis idiopática, que es la escoliosis más común y no la de tipo neuromuscular, se ha identificado. Si ese es el único gen, y cómo ese gen se expresa, es todavía desconocido. Para la escoliosis neuromuscular no está claro si existe un gen de escoliosis específico que la esté causando. Y en síndrome de Rett, ¿es un gen directamente asociado con MECP2 o es la escoliosis secundaria a una desproporción neuromuscular? Puede que sea esto último. Mi ferviente esperanza es una vez más que averigüemos como solucionarlo.

MC: ¿Usted piensa que debe haber más exploración, más allá de la terapia física o el uso de corsets, para ayudar a corregir esta desproporción, en términos tal vez del uso de Botox?

V: Bien yo encuentro que difícil de aceptar la filosofía de que la escoliosis en el síndrome de Rett es inevitable. Descubro que está esta filosofía de cada niña está predestinada a padecerla y que existe muy poco a hacer. Si padres y médicos creen que se cae en un ciclo vicioso y no existe bastante foco en estrategias innovadoras.



MC: Estoy de acuerdo con Ud. Por lo general, la literatura sobre el Rett habla sobre estos cuatro estadios, y el deterioro motor es en el cuarto estadio. No puedo dejar de pensar que lo que pueda estar contribuyendo a este deterioro es que las niñas son cada vez más grande y más pesadas, que ellas no esten recibiendo el mismo nivel de servicios en las escuelas y otros programas que tenían disponibles cuando eran más jóvenes, y los padres se van poniendo mayores y más cansados, así que existe una reducción completa en recursos y terapias, terapeutas menos involucrados, y nosotros tenemos que preguntarnos cuánto de este deterioro se debe a la enfermedad misma y su progreso natural, y cuánto se debe a circunstancias externas.

VS: Siempre está la pregunta de naturaleza contra educación en el Rett, y puede ser que con servicios particularizados y óptimos para cada niño y adulto, haya mucho más margen, más variantes y oportunidades para una sólida mejora que la comunidad Rett en conjunto haya tenido la oportunidad para explorar y documentar enteramente. Pero pienso que este tipo de discusión es interesante; ello aumenta la concientización y nos desafía a hacer algo mejor.

MC: Gracias, Dr Sarwahi, por su tiempo y el cuidado con que dirige estos asuntos. Espero que podamos continuar el diálogo como miramos hacia enfoques nuevos e innovadores.