

Enfermedad de Marchiafava-Bignami Mieloniosis pontina transversa



Índice de informes breves: 1. ¿Qué es una enfermedad rara?; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; 4. Enfermedad de Huntington; 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn; 7. Xantomatosis cerebrotendinosa; 8. Enfermedad de Fabry; 9. Fibrosis quística; 10. Esclerosis sistémica; 11. Enfermedad de Niemann-Pick; 12. Enfermedad de Gaucher; 13. Tumores raros; 14. Cáncer de mama en hombres; 15. Cáncer de laringe en mujeres; 16. Cáncer de testículo; 17. Cáncer de nasofaringe; 18. Enfermedad de *takotsubo*; 19. Enfermedad de Burger; 20. Enfermedad de Takayasu; **21. Enfermedad de Marchiafava-Bignami/Mieloniosis pontina central**

Objetivos:

Nuestro objetivo general, en consonancia con la *Estrategia Nacional en Enfermedades Raras*, es profundizar en el conocimiento de las enfermedades raras, lo que facilita la puesta en marcha de actuaciones para el abordaje de estas patologías.

El objetivo específico es valorar la situación de la enfermedad de Marchiafava-Bignami y mieloniosis pontina transversa en Asturias.

Metodología:

Se trata de un estudio de tipo descriptivo, en el que se analizan datos epidemiológicos y de presentación clínica de dos enfermedades que comparten un código CIE9-MC inespecífico: el 341.8, "Otras enfermedades desmielinizantes del SNC". Se recogen todos los casos detectados entre los años 1996 y 2013.

Se diseñó un formulario específico en el que se recogen los datos de mayor interés, que se procesan y analizan para la elaboración de un informe.

Enfermedad de Marchiafava-Bignami:

Encefalopatía por atrofia del cuerpo caloso que suele afectar a varones de mediana edad, alcohólicos crónicos o, en menor medida, con déficits nutricionales.

Debuta con alteraciones cognitivas o psiquiátricas, asociadas a signos neurológicos como crisis epilépticas, hemiparesia, temblor, incontinencia urinaria, hipertonia, hiperreflexia o disartria. Evoluciona hacia demencia, espasticidad, disartria y alteraciones en la deambulación.

La TAC y la RMN son las técnicas actuales que identifican la lesión en el cuerpo caloso, además de otras funcionales como la PET o SPECT. Anteriormente el diagnóstico de certeza se obtenía a través de necropsia.

El tratamiento es sintomático, con vitaminas hidrosolubles o antiparkinsonianos, que reducen la morbilidad y previenen complicaciones. La abstinencia de alcohol y una dieta adecuada pueden enlentecer el curso de la enfermedad, incluso lograr una recuperación parcial.

Resultados:

Se revisaron 66 casos, 6 habían sido diagnosticados de enfermedad de Marchiafava. La tasa de prevalencia es de 5,5 /10⁶ hab. y la tasa media anual de 0,33 /10⁶ hab.

El 50 % son hombres. La mediana de edad al diagnóstico fue de 51 años (46-57).

El 83 % son alcohólicos crónicos y un caso tiene como único antecedente de interés una diabetes mal controlada.

Los síntomas de inicio fueron crisis comiciales y desorientación en dos casos y afasia y deterioro cognitivo en uno.

El síntoma más prevalente fue la desorientación temporoespacial (66,6 %), seguido de demencia, cambios de personalidad y convulsiones en el 50 % de los casos y bradipsiquia e hiperreflexia en el 33,3 %. Se encontró un caso de pérdida de memoria, apraxia, anomia, disartria, alucinaciones, delirio e incontinencia urinaria entre otros.

Enfermedad de Marchiafava. Presentación clínica. Asturias, 1996-2013. Número de casos.

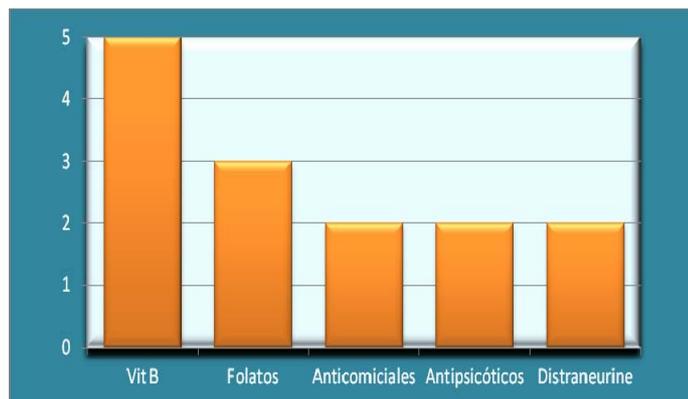


Todos los casos se diagnosticaron utilizando dos pruebas de imagen: TAC y RMN.

En cuanto a las complicaciones, un paciente presentó una encefalopatía hepática, otro un síndrome de Korsakov y un tercero una hepatopatía, todas relacionadas con el alcoholismo crónico.

El tratamiento consistió en abstinencia alcohólica, dieta adecuada y vitaminas hidrosolubles en el 83 % de los casos (todos excepto la paciente diabética), folatos en el 50 %, clometiazol, anticonvulsivantes y antipsicóticos, cada uno en el 33,3 % de los pacientes.

Enfermedad de Marchiafava. Procedimientos terapéuticos. Asturias, 1996-2013. Número de casos



Mielonisis pontina transversa:

Enfermedad rara, esporádica que se encuentra en el 0,25 % de las necropsias en adultos. No tiene predilección por sexo ni edad.

Se asocia con alteraciones del equilibrio hidroelectrolítico, lo que produce una deshidratación del tejido cerebral. Microscópicamente es similar a la enfermedad de Marchiafava-Bignami

Se observa en pacientes alcohólicos, malnutridos o con procesos tumorales, trasplante hepático o pancreatitis, entre otras patologías.

La clínica es neurológica con cuadripareja espástica y parálisis pseudobulbar (disartria e imposibilidad de protruir la lengua) en más del 90 % de los casos. Si progresa puede desencadenar una parálisis respiratoria y coma.

El diagnóstico se confirma con la necropsia, no obstante la TAC y en especial la RMN han permitido el diagnóstico en pacientes con una clínica compatible.

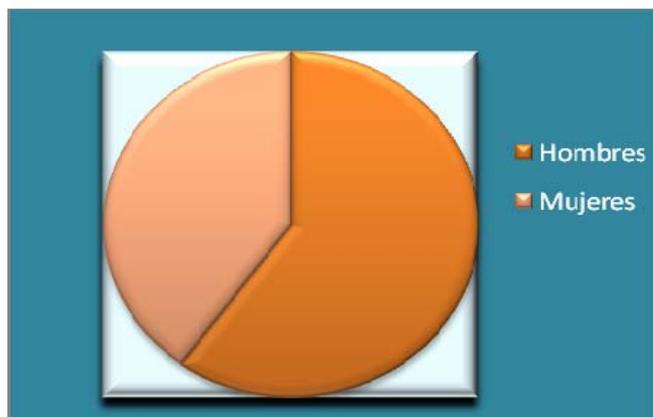
La prevención es fundamental, sobre todo la reposición de sodio de forma adecuada. El tratamiento es sintomático con anticonvulsivantes o diuréticos.

Mal pronóstico, evoluciona hacia la muerte en un plazo de dos a tres semanas. Se han observado remisiones cuando se instaura el tratamiento precozmente.

Resultados:

De los 66 casos revisados, 5 están diagnosticados de mielonisis pontina transversa. La tasa de prevalencia es de 4,6 /10⁶ hab. y la tasa media anual 0,27 /10⁶ hab.

Mielonisis pontina transversa. Distribución por sexos. Asturias, 1996-2013.



El 60 % de los casos son hombres. La mediana de edad al diagnóstico fue de 45 años, el menor con 3 años y el mayor con 80 años.

Entre los antecedentes personales figuraban dos síndromes de secreción inadecuada de hormona antidiurética (SIADH), uno secundario a una hemorragia intraparto y otro a un ictus. Dos eran alcohólicos.

En dos casos el factor desencadenante fue un síndrome febril y otro se produjo durante el postoperatorio de un trasplante hepático. Los síntomas de inicio fueron las crisis comiciales en dos casos y otro debutó con una alteración del nivel de conciencia.

Mielonisis pontina transversa. Presentación clínica. Asturias, 1996-2013. Número de casos.



Los síntomas más prevalentes son convulsiones en el 60 % de los casos, y polidipsia, deshidratación y hemiparesia, todos en el 40 %. Otras manifestaciones clínicas fueron las siguientes: demencia, desorientación, disartria, hiperreflexia, temblor, estupor y edema cerebral.

Mielonisis pontina transversa. Resumen de casos. Asturias, 1996-2013.

ANTECEDENTES PERSONALES	FACTOR DESENCADENANTE	SINTOMAS INICIO	SODIO	VOLEMIA	TRATAMIENTO VOLEMIA	TRATAMIENTO FARMACOLOGICO
HEMORRAGIA INTRAPARTO SIADH		STATUS EPILEPTICO	↑	↓	HIDRATAION	DESMOPRESINA DOPAMINA MANITOL
ICTUS SIADH	SD FEBRIL		↓	↑	RESTRICION	FUROSEMIDA
	SD FEBRIL		↑	↓	HIDRATAION	
CIRROSIS ALCOHOLICA TX HEPATICO	POSTOPERATORIO TX HEPATICO	CONVULSIONES	↓	↑	RESTRICION	LEVETIRACETAM
ALCOHOLISMO POTOMANIA		ALTERACION NIVEL CONCIENCIA	↓	↑	RESTRICION	CLOMETIAZOL

En lo que se refiere a las alteraciones hidroelectrolíticas, tres pacientes presentaban depleción de sodio asociada a un aumento de la volemia y otros dos, por el contrario, hipernatremia con hipovolemia.

El tratamiento consistió en la corrección hidroelectrolítica mediante el ajuste de la volemia asociada, ocasionalmente, a diuréticos o desmopresina y terapia sintomática con manitol para el edema cerebral y anticonvulsivantes como clometiazol y levetiracetam.

Conclusiones:

Con este estudio se profundiza en el conocimiento en Asturias de dos enfermedades que comparten ciertas características fisiopatológicas, enfermedad de Marchiafava-Bignami y mielonisis pontina transversa.

Se pone de manifiesto la necesidad de asignar códigos de clasificación de enfermedad específicos para las enfermedades poco prevalentes para aumentar su eficiencia cuando se utilizan para la búsqueda de casos.

Informe realizado por Eva García, Laura Pruneda, Mario Margolles. Oficina de Investigación Biosanitaria, Fundación para el Fomento en Asturias de la Investigación Científica aplicada y la Tecnología (OIB-FICYT); Sistema de Información en Enfermedades Raras (SIERA); Consejería de Sanidad

Este proyecto ha sido financiado parcialmente a cargo del Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX, 2012-2014