

Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGÍA.

CLAVE:

1.

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

ALUMNO (A):

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 21 DE NOVIEMBRE DEL 2021.

Síndrome de Alpers-Huttenlocher.

A Bernard Alpers se le atribuye la influyente descripción de una niña de 4 meses con desarrollo normal que desarrolló convulsiones intratables en el contexto de una enfermedad de 1 mes. Aunque la primera descripción de esta enfermedad probablemente ocurrió mucho antes, la descripción de Alpers condujo al reconocimiento y Fomiento más informados de este trastorno. Cuarenta y cinco años después, Huttenlocher describieron las características hepáticas asociadas, los hallazgos del líquido cefalorraquídeo y confirmaron sugerencias anteriores de herencia autosómica recesiva. En 2001, se notificaron los primeros pacientes con mutaciones patogénicas en la polimerasa gamma, que se presenta con oftalmoplejia externa progresiva y síndromes de "oftalmoplejia externa progresiva plus". En 2004 Naviaux y Nguyen describieron mutaciones en la polimerasa gamma responsables de la entidad clínica del Síndrome de Alpers-Huttenlocher.

Características Clínicas del Síndrome de Alpers-Huttenlocher

Enfermedad de la polimerasa gamma de aparición en lactantes y niños. Comienza a los seis meses de vida, mucho más joven que lo que se observa en el síndrome de Alpers-Huttenlocher. Estos bebés generalmente se presentan con insuficiencia hepática y acidosis láctica, y luego pueden desarrollar una encefalopatía, que no necesariamente involucra

Convulsiones. La participación del hígado en la miocerebrohepatopatía, que no necesariamente

involucra convulsiones.

Síndrome de Alpers-Huttenlocher = Son convulsiones intratables, regresión del desarrollo y disfunción hepática. Esta triada de convulsiones y síntomas hepatocerebrales clínicos, cuando se combina con 2 de otros hallazgos, contribuye al diagnóstico clínico del síndrome de Alpers-Huttenlocher. La edad más común de aparición es entre 2 y 4 años con un rango de 3 meses a 8 años. Con un segundo pico de aparición entre 17-24 años con un rango de 10-27 años.

P Participación de Órganos

Se ven principalmente aquellos que requieren grandes cantidades de energía y son propensos al daño oxidativo, que incluyen: cerebro, SN, hígado.

Afectación de SN: Las convulsiones son el síntoma nervioso central más dramático del síndrome de Alpers-Huttenlocher. Una vez que aparecen las convulsiones, el ritmo de la enfermedad se vuelve rápidamente progresivo. La muerte suele ocurrir dentro de los 4 años posteriores al inicio. Los hallazgos del EEG y la semiología de las convulsiones pueden variar de un paciente a otro y cambiar a medida que la enfermedad progresa en cualquier paciente. En pacientes con estudios EEG bien documentados

y convulsiones presenciadas, los hallazgos de lóbulo occipital son los más comunes. Las

convulsiones focales asimétricas de predominio occipital se presentan (un) como alucinaciones visuales y táctiles, náuseas y vómitos, cefalea o convulsiones de miotagma ocular, a menudo junto con convulsiones motoras focales o generalizadas.

Afectación hepática: La exposición al ácido valproico que induce una disfunción hepática grave ha sido una de las características definitorias de la peste equina. La disfunción hepática ocurre sin exposición al valproato y es parte de la historia natural definitoria de esta enfermedad. La hipoglucemia puede ser un síntoma temprano del síndrome A-H, como lo es con otros trastornos de la cadena de transporte de electrones, durante la inmadurez del hígado en los primeros 1 a 2 años de vida.

Afectación cardíaca: La miocardiopatía y la insuficiencia congestiva se presentan en quizás el 10% de los niños con síndrome de Alpers-Huttenlocher. Si bien no es común, esta complicación puede comprometer aún más la función hepática cuando hay una insuficiencia significativa del lado derecho.

Diagnóstico
Pruebas genéticas: Hay más de 60 mutaciones en la polimerasa gamma que se relacionan con el síndrome A-H, por lo que el número y la combinación de mutaciones hacen que

Secuenciación completa del gen con el método más sensible y específico para confirmar.

Electroencefalograma = Las convulsiones explosivas con predominio asimétrico del lóbulo occipital de descargas epileptiformes que conducen a un estado epiléptico o epilepsia. Parcial continua, combinada con retraso psicomotor, ocurren con frecuencia en el síndrome de A-4, y no en otras enfermedades, por lo que indican A-4.

Neuroimagen = La tomografía computarizada y la resonancia magnética pueden ser normales en las primeras etapas del curso de la enfermedad. Pero a medida que la enfermedad progresa, los cambios en la RM reflejan cambios patológicos y crónicos.

Tratamiento

Terapia: Atención de apoyo y la educación familiar debe abordarse tan pronto como la familia puede asimilar el diagnóstico. El cuidado de apoyo incluirá la colocación de una sonda de alimentación por gastrostomía para medicación, hidratación o nutrición. La participación de cuidados paliativos puede ayudar al equipo de atención en estas discusiones, así como en los aspectos prácticos de la implementación. La terapia ocupacional, física o del habla se realiza para mantener la función neurológica durante el mayor tiempo posible y para asegurar la comodidad cuando comienza el deterioro.