

M.^a P. Yagüe Sebastián
M. M. Yagüe Sebastián

Tratamiento fisioterápico en el síndrome de Kelley-Seegmiller: descripción de un caso clínico

Physiotherapy treatment in Kelley-Seegmiller syndrome: description of a clinic case

Fisioterapeutas D.G.A.

Correspondencia:
M.^a del Pilar Yagüe Sebastián
Biarritz, 11, 2.º A
50017 Zaragoza

RESUMEN

Hemos realizado una revisión bibliográfica de los síntomas que causa la deficiencia de la enzima hipoxantina-guanina-fosforribosiltransferasa; puede cursar con dos síndromes bien diferentes. Si la deficiencia de la enzima es total se produce el síndrome de Lesch-Nyhan; si dicha deficiencia es parcial entonces cursa con el síndrome de Kelley-Seegmiller. Los síntomas motores que provoca este déficit metabólico son muy variados; dichos síntomas deben ser tratados por el fisioterapeuta. Nosotros exponemos un caso clínico y el tratamiento de Fisioterapia que hemos llevado a cabo durante un período de 2 años para que podáis tener una idea de las pautas a seguir.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Kelley-Seegmiller; Fisioterapia; HGPRT.

ABSTRACT

We have done a bibliographic review of symptom which are the cause of hypoxanthine-guanine-phosphorybosyltransferase enzyme, it might develop with two different syndromes. If enzyme's deficiency is total Lesch-Nyhan syndrome might appear, but if it is partial then we can found Kelly-Seegmiller syndrome. The motor symptoms, which provoke this metabolic deficiency, are very variate. These symptoms must be treated by a physical therapist. We will expose a clinic case and physiotherapy treatment which we have done during two years, so you can have an idea about some proceses which can be done in these cases.

KEY WORDS

Kelley-Seegmiller syndrome; Physical therapy; HGPRT.

66 DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

Nos encontramos ante una enfermedad hereditaria, recesiva ligada al sexo, de forma que el cuadro clínico sólo se muestra en varones.

Se ha descrito el síndrome de Lesch-Nyhan por inactivación del cromosoma X paterno y delección del gen en el gameto materno. A nivel genético se ha observado una mutación en la posición 16680 del gen de HGPRT; se localiza en el exo 3. Una guanina normalmente en esa posición ha sido reemplazada por una timina.

La deficiencia de HGPRT provoca un extraordinario aumento de la síntesis de purinas, que concluye con la formación de ácido úrico. Dos de las consecuencias de la deficiencia de HGPRT son hiperuricemia e hiperuricosuria, que suelen ocasionar litiasis renal y gota.

La deficiencia de HGPRT cursa con un síndrome clínico muy heterogéneo, condiciona un extraordinario aumento de las concentraciones de hipoxantina y xantina en plasma y orina; ello puede deberse a una mutación concreta del gen que codifica la síntesis de la enzima.

El síndrome neurológico provocado por la deficiencia de HGPRT puede adoptar dos formas clínicas:

Síndrome de Lesch-Nyhan

También denominado deficiencia completa de HGPRT. Las características clínicas de los enfermos con este síndrome son muy homogéneas; son bien conocidas por la singularidad de sus manifestaciones neurológicas.

Se caracteriza por movimientos coreoatetóticos, disfunción del sistema motor corticoespinal (espasticidad, hiperreflexia), retraso mental y automutilación.

Síndrome de Kelley-Seegmiller

También denominado deficiencia parcial de HGPRT, con manifestaciones neurológicas más leves. Es un grupo muy heterogéneo en cuanto a su expresividad neurológica, contribuyendo a un desconoci-

miento del mismo. Es asimismo un síndrome no muy conocido debido a la rareza de esta deficiencia enzimática.

Se ha postulado que la gravedad del cuadro neurológico asociado a la deficiencia de HGPRT podría estar relacionado con una actividad enzimática residual; ello se apoya en que en el ser humano la actividad de HGPRT es máxima en los ganglios basales del cerebro y en que se ha encontrado una relación inversa entre la gravedad de los síntomas neurológicos y la actividad de HGPRT en fibroblastos intactos. Se debería investigar cuál es el tejido más apropiado para conocer las manifestaciones neurológicas que pueden presentar los pacientes más jóvenes.

Todos los enfermos muestran aumento de las concentraciones de hipoxantina y de xantina en plasma y orina.

En una muestra tomada en el Hospital de La Paz en Madrid desde 1984 hasta 1992 se diagnosticaron ocho pacientes con el síndrome de Lesch-Nyhan y cuatro enfermos con síndrome de Kelley-Seegmiller.

Como hemos comentado anteriormente, las manifestaciones clínicas de estos cuatro últimos pacientes son muy heterogéneas:

- Uno no tenía manifestaciones neurológicas y sólo había presentado episodios recurrentes de artritis gotosa.
- Otro de ellos presentó insuficiencia renal aguda por hiperexcreción de ácido úrico, discreto retraso mental y distonía generalizada.
- Los otros dos enfermos presentaban cristaluria desde el nacimiento y retraso psicomotor.

A todos los enfermos, independientemente del tipo de síndrome, se les recomendó una dieta pobre en purinas y en alopurinol. Con ello desaparecen las manifestaciones artríticas y no se producen cálculos renales. El tratamiento farmacológico no modifica las manifestaciones neurológicas.

Debido al descubrimiento tardío de esta enfermedad, así como a la baja incidencia de la misma, la bibliografía de que se dispone es muy escasa; desconozco la existencia de libros que hablen sobre la misma; en ocasiones se habla en algunos libros, pero muy bre-

vemente, de modo que sólo aportan pequeñas y escasas definiciones y descripciones en lo que a nivel médico se refiere.

A nivel de tratamiento fisioterápico no existe bibliografía, es por ello por lo que me he decidido a escribir este artículo exponiendo un caso clínico.

VALORACIÓN FISIOTERÁPICA

Como hemos descrito anteriormente, no encontramos con el déficit de una enzima (HGPRT) que provoca dos síndromes bien diferenciados que nos van a dar lugar a dos cuadros clínicos: Lesch-Nyhan y Kelley-Seegmiller. El tratamiento fisioterápico deberá establecerse en función de cada caso, puesto que cada individuo presenta unos síntomas diferentes. De este modo nos encontramos con que es imprescindible realizar una valoración fisioterápica inicial, obteniendo un punto de partida para comenzar con la Fisioterapia. Los síntomas que presentan estos pacientes tienden a sufrir variaciones en función de la gravedad y de las alteraciones metabólicas, por lo cual el fisioterapeuta debe estar continuamente adaptando y readaptando su terapia a través de continuas valoraciones.

Describiremos la valoración y el tratamiento fisioterápico de un caso clínico concreto: un niño diagnosticado de «síndrome de Kelley Seegmiller» en el que existe un déficit parcial de hipoxantina guanosina ribosiltransferasa, con lo que no elimina toda la urea que el organismo produce. De este modo al no eliminar la urea ésta se acumula, y en este caso ha provocado un daño a nivel de los ganglios de la base del cerebro, el niño presenta distonía y una gran incoordinación de movimiento.

Su escolarización comenzó en el año 1996; fue escolarizado a la edad de 3 años en un centro de educación especial, acogiéndose al tipo de escolarización combinada con un centro de preescolar, dicho tipo propuesto por el equipo de atención temprana del MEC.

El niño había comenzado a recibir asistencia fisioterápica de forma particular desde mucho antes de ser escolarizado.

El primer año en el Servicio de Fisioterapia del centro realizamos una *valoración fisioterápica inicial*

completa en colaboración con los otros fisioterapeutas que había trabajado con el niño. Podemos clasificar su afectación motora como una distonía sobre un fondo de tetraplejía espástica. Como resumen de dicha evaluación podemos decir:

- *Alteraciones ortopédica.* El único elemento a destacar es que el niño se desliza en silla de ruedas.
- *Balance articular.* Nos encontramos con que presenta una motilidad completa. Sin embargo, observamos que al realizar un movimiento de abducción con el hombro derecho se provoca una contracción muy fuerte que obligaba al niño a girar la cabeza al lado derecho al mismo tiempo que efectuaba un gesto brusco del miembro superior en abducción-extensión. Este movimiento conseguía provocar un descontrol a nivel postural, con un empuje contra el respaldo de la silla y pérdida del seguimiento visual del objeto con el que está trabajando. Dicho movimiento se provocaba bastante a menudo con lo que el niño debía estar en todo momento controlado por el adulto y evitando que sobrepasase la línea del plano frontal hacia atrás para que no se produjese.
- *Balance muscular.* Nos encontramos con que presenta distonía sobre un tono de base hipertónico.
- *Desarrollo psicomotor.* El niño en estos momentos mantenía la sedestación con apoyo (Fig. 1) y era capaz de gatear con correcta disociación de cinturas y miembros; sin embargo, el gateo lo realizaba con la pelvis muy pegada al suelo y los miembros superiores muy separados. En la posición de galán se colocaba correctamente pero era incapaz de mantenerla; el paso a la bipedestación era correcto. En estos cambios de posiciones el niño, la mayoría de las veces, era capaz de controlar su cuerpo, aunque en ocasiones eran unos cambios muy bruscos. Nos encontramos en una fase de afianzar posiciones y comenzar la marcha; en este momento era ayudado por el adulto a través de unas picas; sin embargo, presentaba desequilibrios cons-



Fig. 1. Septiembre de 1996. El niño es capaz de mantener la sedestación con mucho apoyo.

tantes, pero con disociación de cinturas y miembros bastante correcta.

TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO

Comenzamos a trabajar con él a mediados de septiembre de 1996. El niño recibía terapia Bobath bajo las revisiones periódicas en el centro Bobath de Madrid. Nos propusimos en coordinación con la fisioterapeuta del centro Bobath que el niño debía conseguir controlar su cuerpo frente a la gravedad. Al principio nuestros objetivos eran mínimos. Debíamos trabajar los correctos ajustes posturales de tronco hacia adelante para inhibir la hiperextensión brusca del brazo. El niño presentaba unas posturas correctas, asimismo también cambiaba de una postura a otra de modo correcto; seguimos trabajando en este plano para potenciar un afianzamiento de estas ganancias. Nos encontramos con que todavía descontrolaba la posición, sobre todo ante la amenaza de la distracción que provocaba cualquier estímulo externo.

Potenciamos la musculatura de la cintura pélvica. Comenzamos a trabajar el gateo para conseguir una mejor disociación de cintura; trabajamos la coordinación general y el equilibrio y así estimular un desplazamiento autónomo del niño.

A mediados de curso fomentamos la carga en bipedestación, a través de mesas adecuadas para ello, del



Fig. 2. Abril de 1997. Coordinación de la marcha dirigida por la fisioterapeuta a través de dos palos.

plano postural y del trabajo en el gabinete de Fisioterapia. Luego comenzamos a andar con muchísima ayuda (Fig. 2) y siempre bajo la dirección de la fisioterapeuta.

Durante esta época enseñamos a todo el personal del centro que trabajaba con el niño las pautas de manejo corporal; fueron diseñadas por el fisioterapeuta y posteriormente explicadas y repartidas por escrito a dicho personal.

Al final del curso 1996-1997 hicimos una valoración del tratamiento realizado y nos encontramos con que los objetivos se habían cumplido y sobrepasado (hicimos un registro en vídeo). Ello es debido al tra-



Fig. 3. Colocación en el plano postural con mesa para poder trabajar en el aula.



Fig. 4. Posición inicial de uno de los ejercicios de terapia Vojta.

bajo realizado y a que el déficit cognitivo del niño es mínimo (Fig. 3) (según pruebas realizadas por los profesionales correspondientes), y suponemos que este déficit es debido en parte a su incapacidad motora, puesto que solventando las pruebas en las que existe trabajo motor, el niño se encuentra en una edad normal y adecuada a su edad cronológica. Nos damos cuenta que un elemento a destacar en este niño es que siempre ha presentado una buena retroalimentación.

En el curso 1997-1998 de nuevo establecimos unos objetivos, que fundamentalmente consistían en lo siguiente:

- Evitar los cambios bruscos de tono y posición (Fig. 4), potenciando que sea capaz de mantenerse en una posición durante un tiempo mínimo que cada vez deberá ir aumentando, así como que el niño sea capaz de permanecer en esa posición consiguiéndolo sin la cercanía del adulto. De este modo pretendemos conseguir posturas estables y una mayor autonomía por parte del niño.
- Seguir potenciando una deambulación libre y autónoma. Comenzaremos realizando una deambulación en todo momento controlada por el fisioterapeuta hasta que el niño sea capaz de

70

responder a unas órdenes concretas y pueda ser dirigido por otras personas.

- Mejorar la coordinación general y oculomotriz.
- Luchar contra las posibles deformidades futuras: la más destacable en este momento del desarrollo es la cifosis que el niño tiende a producir al caminar.

A comienzos del curso escolar 1997-1998 en octubre fuimos al centro Bobath de Madrid para revisar el tratamiento del niño y establecer unas pautas comunes:

- Las indicaciones con respecto a la posición de sentado y actividades escolares fueron continuar con las pautas anteriormente acordadas.
- En cuanto al mantenimiento de posturas decidimos que era muy importante frenar la hiperactividad que le impedía centrar su atención en todo momento. Esto debíamos conseguirlo intentando que el niño se mantuviese de modo estático en una posición y cambiando de posición de modo controlado.
- Se insistió en cuanto a prevenir la cifosis que el niño pueda presentar, puesto que siempre deberá ir un poco inclinado hacia adelante para controlar su centro de gravedad y ello puede desencadenar este problema; también debía tenerse cuidado con los alerones costales inferiores tratando de desplazar el aire de los pulmo-

nes hacia su parte superior en los movimientos respiratorios.

- Llegamos al acuerdo de continuar con la utilización del plano inclinado para conseguir una carga adecuada del peso y así ir consiguiendo poco a poco una bipedestación y marcha adecuadas.

El día 25 de noviembre de 1997 los padres deciden tener el punto de vista de otro profesional que trabaja con otro tipo de terapia: Vojta. Este profesional les propone la realización de tres ejercicios fisioterápicos del método Vojta (realizándolos bilateralmente), con los que pretende conseguir una extensión de columna vertebral y además un mayor tiempo de permanencia y estabilidad en las posturas (Fig. 5).

Hablando con los padres y los distintos profesionales decidimos continuar con ambos tipos de trata-



Fig. 5. El niño colabora a la hora de bajar de la silla.



Fig. 6.

miento, que en este caso concreto no interfieren. Asimismo nosotras siempre hemos trabajado teniendo en cuenta el desarrollo psicomotor y las posibilidades del niño, introduciendo ejercicios que no podemos describir como típicos de ninguna de estas dos terapias.

RESULTADOS OBTENIDOS

A final del curso nos encontramos con que es un niño que presenta una evolución motora muy favorable, en cuanto a la postura las continuas fluctuaciones de tono está bastante controladas, con lo que hemos conseguido que el niño pueda mantener una postura estable durante mayor tiempo y con menor número de ayudas. Nos encontramos con que todavía es pre-

ciso vigilarle para evitar posibles riesgos, pues en ocasiones todavía se descontrola.

En posición de sedestación, con el tronco estable es capaz de realizar movimientos con los brazos, posee una coordinación oculomotriz que es gruesa, pero avanza hacia un control más fino. Es capaz de comer él solo.

Con respecto a los desplazamientos en bipedestación, él colabora a la hora de bajar y subir a la silla (Fig. 6). Es posible manejarle y trasladarlo en bipedestación si nos colocamos detrás de él. Es capaz de desplazarse agarrado de una sola mano. Caminar todavía le resulta dificultoso.

Podemos decir que presenta una mejor coordinación general y un desarrollo psicomotor favorable.

BIBLIOGRAFÍA

1. Allant TE, Ulman B. Molecular characterization and overexpression of the hypoxanthineguanine phosphoribosyltransferase gene from *trypanosoma cruzi*. *The Biochem Parasitol* 1994; 65(2):233-45.
2. Downie P, et al. *Cash: neurología para fisioterapeutas*. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1989.
3. García Puig J, Mateos FA, Jiménez ML, Arcas J, et al. Espectro clínico de la deficiencia de hipoxantia-guanina fosforribosiltransferasa: estudio de 12 casos. *Medicina Clínica (Barcelona)* 1994;192(18):681-7.
4. Guyton, Hall. *Tratado de Fisiología Médica*. Madrid, Buenos Aires: McGrawHill-Interamericana; 1996.
5. Jenkins EA, Hallett RJ, Hull RG. Lesch-Nyhan syndrome presenting with renal insufficiency in infancy and transient neonatal hypothyroidism. *Reumatol* 1994;33(4):392-6.
6. Hernández Nieto L. El síndrome de Lesch-Nyham (editorial). *Medicina Clínica* 1994;102(18):681-7.
7. Lenhinger, et al. *Principios de bioquímica*. Barcelona: Omega; 1993.
8. Mateos EA, Puig JG. El metabolismo de la purina en el síndrome de Lesch-Nyhan versus el síndrome de Kelley Seegmiller. *Inherit Metab Dis* 1994;17(1):138-42.
9. Navarro Beltrán E, et al. *Diccionario terminológico de ciencias médicas*. Barcelona: Masson; 1992.
10. Renwick PJ, Birley AJ, Mckeoxn CM, Hulten M. Southern analysis reveals a large deletion at the hypoxanthine phosphoribosyltransferase locus in a patient with Lesch-Nyhan syndrome. *Clinic Genetic* 1995;48(2):80-4.
11. Shaked A, Hoyos B, Mayer L. The role of differential class II antigen expression in stimulation of allogeneic mixed lymphocyte reactions by human monocyte hybridomas. *Transplantation* 1992;53(6):1341-7.
12. Viel E. *El método Kabat: facilitación neuromuscular propioceptiva*. Barcelona: Masson; 1989.
13. Voss D, Ionta M, Myers B. *Facilitación neuromuscular propioceptiva: patrones y técnicas*. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1987.
14. Xhardez Y. *Vademecum de kinesioterapia y reeducación funcional*. Buenos Aires: El Ateneo; 1988.