



Programa de sensibilización de la
Esclerosis Múltiple infantil y juvenil

GUÍA PARA PEDIATRAS SOBRE LA EM- PEDIÁTRICA

fem FUNDACIÓN
ESCLEROSIS
MÚLTIPLE

Introducción a la EM y en concreto a la EM-PEDIÁTRICA



La Esclerosis Múltiple es una enfermedad crónica inmunomediada que se caracteriza por la desmielinización y degeneración neuroaxonal del sistema nervioso central.

La Esclerosis Múltiple es una de las causas más importantes de discapacidad neurológica en todo el mundo, y especialmente en gente joven.

- El curso clínico y el fenotipo de la Esclerosis Múltiple es altamente variable.

- Existen diferentes subtipos de EM: Remitente-Recurrente, Secundaria-Progresiva, Primaria-Progresiva. **Aún así, en niños y adolescentes casi exclusivamente (> 97%) presentan el subtipo Remitente-Recurrente.** En estos casos la EM se manifiesta en brotes o episodios, que disminuyen o desaparecen espontáneamente o con tratamiento en un periodo que puede durar de días a semanas.



- Cabe destacar la importante afectación cognitiva que se puede producir en niños con Esclerosis Múltiple, ya que se estima que hasta un:



30% de niños con Esclerosis Múltiple de debut pediátrico pueden tener dificultades cognitivas, caracterizadas por **problemas a nivel de memoria verbal, fluidez verbal y, sobre todo, atención.**

- Los niños y adolescentes con EM tienen un ritmo más lento de acumulación de la discapacidad en comparación con los adultos, pero adquieren una discapacidad importante hasta 10 años más jóvenes que los pacientes que debutan en la edad adulta. Se ha demostrado que reducir el tiempo entre la aparición de los primeros síntomas y el inicio del tratamiento permite un mejor control de la enfermedad y, por tanto, un retraso de la aparición de la discapacidad.



- Hay disponibles más de una decena de tratamientos modificadores de la enfermedad para la forma Remitente-Recurrente en el adulto, cuyo objetivo es reducir el número de las recaídas y, por tanto, reducir la discapacidad acumulada. Últimamente se han iniciado los primeros ensayos clínicos con niños, guiados por el **Grupo de estudio internacional para la EM-Pediátrica (IPMSG)** con el objetivo de validar la eficacia y seguridad de los fármacos en esta población.



- Existen factores que inciden en la calidad de vida de los niños que la padecen, como el **dolor y la ansiedad/depresión**, que pueden llegar a afectar a casi la mitad de los casos. Evidentemente, si aparece un detrimento de la movilidad o brotes con afectación neurológica importante, este factor cobra un peso fundamental a nivel de la autovaloración de las limitaciones debidas la enfermedad.





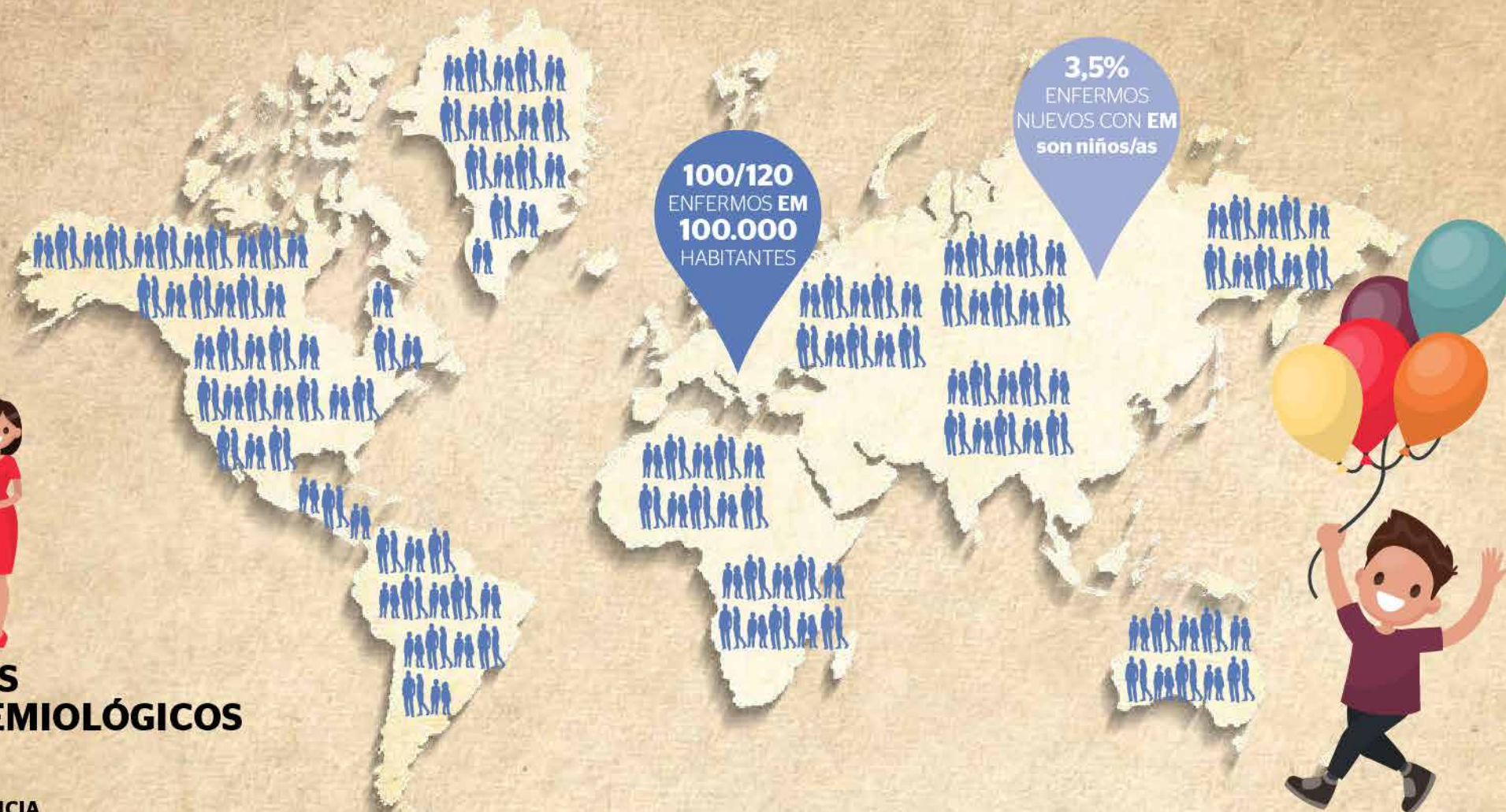
DATOS EPIDEMIOLÓGICOS

PREVALENCIA

La prevalencia de la Esclerosis Múltiple por género **es similar hasta los 12 años**, pero a partir de esta edad **hay un claro predominio femenino y es aún más marcado posterior a la adolescencia**.

La prevalencia global de la Esclerosis Múltiple (incluidos niños y adultos) en **Europa es de aproximadamente 100-120 enfermos por cada 100.000 habitantes**, pero se ha demostrado un incremento de esta incidencia en los últimos años. **Se calcula que entre un**

3-5% de los casos de Esclerosis Múltiple tienen los primeros síntomas en edad pediátrica. (utilizando el corte de edad de 18 años) es de aproximadamente 1-2 casos por cada 100.000, siendo un 1-3 % del total de casos diagnosticados, aunque se estima que es una tasa probablemente subestimada.



INCIDENCIA

La incidencia va en aumento debido a la mayor sospecha diagnóstica y la generalización del uso de la resonancia magnética.

La incidencia aumenta con la edad aunque no es frecuente en niños menores de 10 años.

Sin embargo, la enfermedad de aparición pediátrica tiene dificultades únicas, como es el potencial de discapacidad acumulada durante muchos años, con la repercusión asociada física, cognitiva, emocional y económica que conlleva. Estas dificultades únicas hacen aún más importante el diagnóstico precoz que pueda contribuir a un mejor control de la enfermedad y, por tanto, un retraso de la aparición de discapacidad.



Dr. Javier Sotoca

Neurólogo

Experto en:
**Esclerosis Múltiple
y Encefalitis**



Hospital Universitari
MútuaTerrassa

Neurólogo formado en el Hospital de Sant Pau, con una formación específica en la Unidad de Esclerosis Múltiple y Encefalitis en el Hospital John Hopkins de Baltimore (USA). Actualmente es responsable de la Unidad de Esclerosis Múltiple y de la Unidad de Enfermedades neuromusculares en el Hospital MútuaTerrassa, con especial interés en la afectación neurocognitiva y en biomarcadores. Es uno de los investigadores principales del estudio "PerceptionsMS" que analiza las preferencias terapéuticas de los pacientes de EM.





Dra. Thaïs Armangué

Neuróloga pediátrica

Experta en: Neuroinmunología y Neuroinfectología



Neuropediatra. Dirige la Unidad de Neuroinmunología Pediátrica el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona, y el grupo de Investigación sobre enfermedades autoinmunes pediátricas del Programa de Neuroinmunología del IDIBAPS - Hospital Clínic (Barcelona). Es miembro del Grupo de estudio Internacional de la Esclerosis Múltiple Pediátrica (IPMSSG) y del Grupo Europeo de investigación en enfermedades desmielinizantes pediátricas, y coordina el grupo de Neuroinmunología y Infecciones del sistema nervioso de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica.



SÍNTOMAS DE LA EM-PEDIÁTRICA. CHECK LIST DE SÍNTOMAS

La Esclerosis Múltiple pediátrica es una enfermedad crónica que cursa con brotes. Los brotes están provocados por un nuevo daño a la mielina o sustancia blanca de causa autoinmune.

Según la localización de este daño o lesión pueden presentar síntomas diferentes, aún así los tipos de brotes más característicos son:

✓ **Neuritis óptica:** provocado por un daño o inflamación en el nervio óptico. Puede ser unilateral (más frecuente), o bilateral. El niño o niña presenta típicamente dolor a la movilización de los ojos, acompañado por una visión borrosa y típicamente alteración en la visión de los colores o discromatopsia. Al fondo de ojo puede haber edema de papila o ser normal. En los casos unilaterales podemos ver un defecto pupilar aferente (DPAR).

✓ **Síndrome de tronco cerebelar:** se puede presentar con un trastorno del equilibrio y la coordinación, y también puede ir acompañado de alteración de pares craneales manifestándose en forma de nistagmus, diplopía o vértigo.

✓ **Mielitis:** con frecuencia la mielitis en la EM es parcial por lo que los síntomas característicos son las parestesias, hipoestesia y/o disminución de la fuerza segmentaria y asimétrica. También podemos encontrar una banda hipoestesia o disestesia en tronco o abdomen, así como disfunción de esfínteres que se manifiesta típicamente con globo vesical.

✓ **Síndrome hemisférico:** es el menos frecuente en la EM, dado que puede presentar parestesias, hipoestesia o disfunción motora y puede ser difícil distinguirlo de un síndrome medular. Aún así se caracteriza a menudo por afectar a un hemicuerpo, con afectación de la cara ipsilateral. Raramente pueden presentar síntomas cognitivos, convulsiones o afasia.

Los pacientes también pueden presentar síndromes multifocales en los que podemos tener una combinación de síntomas de diferentes localizaciones de forma simultánea.

Es importante tener en cuenta que la instauración de los síntomas en la EM suele ser gradual o subaguda (en unos días) aunque también se podría instaurar de forma más brusca. Son síntomas persistentes, y aunque la duración es variable de días a semanas, se suele considerar que tienen una duración mínima de 24 horas. Aunque no se traten pueden resolverse en unas semanas espontáneamente, por lo que la historia de uno de estos síntomas sugestivos aunque haya autolimitado, también nos tendrá que poner en alerta y hacer las pruebas complementarias (RM) para descartar la enfermedad.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL Y PROCESO DIAGNÓSTICO

Habrà que hacer una buena historia clínica y familiar y una exploración física completa incluyendo una evaluación oftalmológica, para asegurarnos de que en el pasado no había presentado síntomas similares que hubieran pasado desapercibidos, la presencia de otros síntomas sistémicos que nos puedan hacer sospechar de otra enfermedad, o antecedentes familiares de enfermedades neurológicas o autoinmunes.

La primera prueba complementaria a realizar ante la sospecha de uno de estos síntomas es la realización de una RM cerebral y/o medular. A excepción de la neuritis óptica en la que la RM puede ser normal o mostrar una inflamación aislada de los nervios ópticos, en los demás síntomas en general encontraremos una lesión de sustancia blanca localizada en la zona topográfica que explique los síntomas.

Además, en todos los casos, la presencia de otras lesiones adicionales en la RM tanto cerebral como medular asintomáticas, las características y localización de las lesiones, y/o la presencia de captación de contraste, nos podrán ya dar el diagnóstico de Esclerosis Múltiple, incluso en un

primer episodio, o indicarnos que ese paciente tiene mucho riesgo de desarrollarla.

Estas mismas características de la RM cerebral también serán esenciales para ayudarnos a diferenciar la Esclerosis Múltiple de otras enfermedades desmielinizantes que son mucho más frecuentes en la edad pediátrica como son la encefalomiелitis aguda diseminada (ADEM), que se caracteriza por un síndrome poli o multifocal acompañada de una encefalopatía, o el trastorno del espectro de la neuromielitis óptica que también afecta al nervio óptico y la médula espinal de forma predilecta.

Otros biomarcadores como la presencia de bandas oligoclonales en el LCR o la ausencia de anticuerpos contra la glicoproteína de la mielina de los oligodendrocitos (MOG) o contra aquaporinas 4 (AQP4), en sangre, también nos apoyan el diagnóstico de esclerosis múltiple frente a otras enfermedades desmielinizantes, y serán pruebas a realizar ante un episodio desmielinizante confirmado.

Finalmente, a veces no es posible diagnosticar a un paciente en un primer brote, y será esencial hacer un seguimiento clínico y radiológico continuado, para ver si vuelve a presentar nuevos síntomas o nueva actividad radiológica (nuevas lesiones en la RM que pueden ser asintomáticas).

MANEJO DE LA EM-PEDIÁTRICA Y SEGUIMIENTO

Los pacientes con un primer episodio desmielinizante o con una esclerosis múltiple diagnosticada requerirán controles clínicos y radiológicos (RM) continuados para descartar actividad clínica y radiológica.

En el caso de la neuritis óptica pero también en todos los pacientes con esclerosis múltiple además será útil la realización de una tomografía óptica computerizada (OCT), que es una prueba sencilla y rápida que da información del estado del nervio óptico mediante la medida del espesor de algunas de sus capas. Durante la fase aguda de la neuritis el grosor puede ser normal

o aumentado dada la inflamación pero en un tiempo es frecuente ver un adelgazamiento de las fibras.

Los brotes de EM se suelen tratar con corticoides endovenosos a altas dosis durante 3-5 días, tratamiento que, aunque no parece que mejore el pronóstico final de recuperación, sí puede acortar el tiempo hasta la mejoría de la sintomatología y aliviar o resolver los síntomas más rápidamente.

En algunos casos más severos puede ser necesario añadir otros tratamientos como inmunoglobulinas endovenosas o usar técnicas de aféresis.

De cara al tratamiento general se ha visto que para disminuir el riesgo de convertir a EM en un primer episodio desmielinizante o la aparición de nuevos brotes en una EM ya diagnosticada, es importante fomentar los buenos hábitos como son evitar el tabaquismo, llevar una dieta sana para evitar la obesidad, así como realizar ejercicio físico. También es importante mantener unos niveles de vitamina D en el rango alto de la normalidad, por lo que la mayoría de los niños y niñas necesitarán tomar suplementos de forma continuada.

Una vez el diagnóstico de esclerosis múltiple se confirme habrá que iniciar un tratamiento de base para evitar la aparición de nuevos brotes, y continuar con la vigilancia clínica y radiológica para ver si es efectivo. Si no es efectivo será necesario valorar otras opciones terapéuticas, pues actualmente disponemos de diferentes perfiles de fármacos (más o menos agresivos). Como la mayoría de los tratamientos de la esclerosis múltiple son inmunosupresores, desde el diagnóstico de la enfermedad o de un primer episodio desmielinizante con alto riesgo de Esclerosis Múltiple pensaremos en actualizar el calendario vacunal para que cuando se comience el tratamiento inmunosupresor estén bien protegidos, así como el control en una unidad especializada.

Durante el seguimiento también habrá que tomar especial atención en realizar valoraciones cognitivas periódicas ya que la enfermedad puede afectar a la cognición y, si se identifican, los niños podrán beneficiarse de adaptaciones curriculares en la escuela o instituto.

avancEMos

Programa de sensibilización de la
Esclerosis Múltiple infantil y juvenil

2004073997