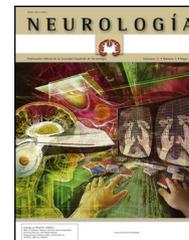




NEUROLOGÍA

www.elsevier.es/neurologia



REVISIÓN

Síndrome ROHHAD (obesidad de rápida progresión, disfunción hipotalámica, hipoventilación y disregulación autonómica). Presentación de un caso y revisión de la literatura

S. Ibáñez-Micó^{a,*}, A.M. Marcos Oltra^b, S. de Murcia Lemauviel^c, R. Ruiz Pruneda^d,
C. Martínez Ferrández^e y R. Domingo Jiménez^a

^a Sección de Neuropediatría, Servicio de Pediatría, Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^b Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Servicio de Pediatría, Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^c Unidad de Endocrinología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

^d Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^e Unidad de Neuropediatría, Hospital Santa Lucía, Servicio de Pediatría, Cartagena, Murcia, España

Recibido el 11 de enero de 2016; aceptado el 17 de abril de 2016

PALABRAS CLAVE

Síndrome ROHHAD;
Disautonomía;
Encefalitis
autoinmune;
Disfunción
hipotalámica;
Hipoventilación

Resumen

Introducción: El síndrome obesidad de rápida progresión, disfunción hipotalámica, hipoventilación alveolar y disregulación autonómica (ROHHAD) es una entidad infrecuente y compleja con comienzo en niños sanos a los 2-4 años, donde además un 40% se relaciona con tumores de la cresta neural.

Desarrollo: Presentamos el caso de una niña que comenzó a los 2 años con un cuadro de obesidad de rápida progresión y posteriormente asoció disfunción hipotalámica con trastornos electrolíticos graves, trastorno de conducta, hipoventilación y disautonomía graves, entre otros. Aunque su fisiopatología no está aclarada, una de las hipótesis actuales del ROHHAD es autoinmune y, tras respuesta limitada a inmunoglobulinas por vía intravenosa, se decidió probar respuesta a ciclofosfamida a dosis altas (a dosis bajas tampoco fue eficaz). Esto motivó múltiples complicaciones graves posteriores que requirieron estancia prolongada en la UCI (a destacar mielinólisis central pontina recuperada e imposibilidad de destete del respirador, requiriendo traqueotomía para continuar asistencia respiratoria). Aunque la conducta mejoró, el desenlace fue fatal a los 5 años debido a un episodio de muerte súbita en domicilio por su patología respiratoria.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: salibmi@hotmail.com (S. Ibáñez-Micó).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2016.04.008>

0213-4853/© 2016 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Conclusiones: Se trata de una patología poco conocida que precisa un abordaje multidisciplinar, dada la complejidad de los síntomas y su implicación multisistémica. Es necesario identificar precozmente la hipoventilación alveolar y el inicio de tratamiento adecuado por su implicación pronóstica. La experiencia con inmunomoduladores como inmunoglobulinas, ciclofosfamida o rituximab muestra una mejoría de los síntomas en algunos casos. Sería deseable realizar estudios multicéntricos, dada la baja incidencia del síndrome, para esclarecer su fisiopatología y diseñar su adecuado abordaje terapéutico.

© 2016 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

ROHHAD syndrome;
Dysautonomia;
Autoimmune
encephalitis;
Hypothalamic
dysfunction;
Hypoventilation

Rapid-onset obesity with hypothalamic dysregulation, hypoventilation, and autonomic dysregulation (ROHHAD syndrome): A case report and literature review

Abstract

Introduction: ROHHAD syndrome (rapid-onset obesity with hypothalamic dysregulation, hypoventilation, and autonomic dysregulation) is a rare and complex disease, presenting in previously healthy children at the age of 2-4 years. Up to 40% of cases are associated with neural crest tumours.

Development: We present the case of a 2-year-old girl with symptoms of rapidly progressing obesity, who a few months later developed hypothalamic dysfunction with severe electrolyte imbalance, behaviour disorder, hypoventilation, and severe autonomic dysregulation, among other symptoms. Although the pathophysiology of this syndrome remains unclear, an autoimmune hypothesis has been proposed for ROHHAD. Therefore, after obtaining a limited response to intravenous immunoglobulins, we decided to test the response to a high dose cyclophosphamide (low dose was not effective either). Unfortunately our patient experienced many severe complications (among them central pontine myelinolysis, from which the patient recovered, and failure to wean from the ventilator requiring tracheostomy and long term ventilation) that required a prolonged ICU stay. Although her behaviour improved, our patient unfortunately died suddenly at home at the age of 5 due to respiratory pathology.

Conclusions: ROHHAD syndrome is a rare and little-known disease which requires a multidisciplinary approach because it involves complex symptoms and multiple organ system involvement. Alveolar hypoventilation should be identified early and appropriate treatment should be started promptly for the best possible outcome. Immunomodulatory treatment with immunoglobulins, cyclophosphamide, or rituximab has previously resulted in symptom improvement in some cases. Because of the low incidence of the syndrome, multi-centre studies must be carried out in order to gather more accurate information about ROHHAD pathophysiology and design an appropriate therapeutic approach.

© 2016 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

El trastorno conocido en la literatura anglosajona como rapid-onset obesity with hypothalamic dysfunction, hypoventilation, and autonomic dysregulation (ROHHAD) es un trastorno muy poco frecuente que incluye anomalías del sistema endocrino (principalmente del hipotálamo), del sistema nervioso autónomo y respiratorio (hipoventilación central). Hasta la fecha, hay descritos menos de 100 pacientes en todo el mundo. Aunque existe referencia de una paciente española de 1996 que podría cumplir los criterios actuales¹, se presenta el primer caso español confirmado con síndrome ROHHAD.

El ROHHAD se ha solapado durante años y puede haberse confundido en la literatura más antigua con el síndrome de hipoventilación central congénito de inicio tardío

(later-onset congenital central hypoventilation syndrome [LO-CCHS]). La descripción de mutaciones en el gen *PHOX2B* como criterio diagnóstico^{2,3} y la ausencia de estas en los pacientes con ROHHAD⁴⁻⁶ permitieron establecer la distinción entre estas 2 entidades nosológicas.

El término ROHHAD, así como los criterios diagnósticos, fueron inicialmente descritos por Ize-Ludlow et al.⁴. El primer síntoma suele ser hiperfagia, en niños previamente normales hasta los 2-4 años, que provoca un aumento exagerado de peso en poco tiempo (10-15 kg en 6-12 meses). Progresivamente, en los meses y años siguientes van apareciendo otras alteraciones de la función hipotalámica, estando entre las más frecuentes la alteración del metabolismo hidrosalino, junto con síntomas de disautonomía.

Además, los pacientes presentan apnea obstructiva del sueño de forma precoz y posteriormente hipoventilación

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8689194>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8689194>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)