



Caso clínico

El reto del diagnóstico comórbido en psiquiatría infantojuvenil

Celia González Soria^{a,*}, Soraya Geijo Uribe^b, Beatriz Mongil López^b, Mercedes Vaquero Casado^b
y Laila Al Chaal Marcos^a

^a Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca, Castilla y León, España

^b Unidad de Hospitalización Infantojuvenil, Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid, Castilla y León, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 6 de diciembre de 2017

Aceptado el 11 de febrero de 2018

On-line el xxx

Palabras clave:

Trastorno de déficit de atención

e hiperactividad

TDAH

Errores innatos del metabolismo

Trastornos del ciclo de la urea

Déficit de ornitina transcarbamilasa

Trastorno general del desarrollo

R E S U M E N

Se presenta el caso de un paciente con fenotipo conductual cambiante y biotipo llamativo, con diagnóstico de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) desde la infancia y con respuesta parcial a los tratamientos pautados (metilfenidato de liberación prolongada, risperidona, sertralina). Tras un episodio de agresividad en el domicilio, ingresa en una unidad de hospitalización infantojuvenil y se objetivan alteraciones en la resonancia magnética nuclear (RMN) cerebral y en el estudio metabólico, siendo estas últimas compatibles con un déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC), uno de los enzimas del ciclo de la urea. Se discuten los distintos diagnósticos planteados en vista del cuadro sindrómico del paciente, tanto a nivel orgánico como de una comorbilidad psiquiátrica. El déficit de OTC tiene una incidencia baja, de uno por cada 15.000 recién nacidos, similar a la de la fenilcetonuria (para la cual hay un programa establecido desde hace años de cribado neonatal). Se trata de una enfermedad predominantemente hereditaria (transmisión ligada al cromosoma X) pero con numerosos casos descritos de deleciones o mutaciones *de novo*. Un déficit completo inicia síntomas en los primeros años de vida, mientras que un déficit parcial podría comenzar en la infancia tardía o incluso en la adolescencia, con síntomas neuropsiquiátricos o conductuales inespecíficos, no existiendo descripción de un patrón claro.

© 2018 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Psiquiatría y Sociedad Española de Psiquiatría Biológica. Todos los derechos reservados.

The challenge of the comorbid diagnosis in childhood and adolescent psychiatry

A B S T R A C T

The case is presented of a patient with a changing behavioural phenotype and a rare biotype, who was diagnosed with attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) from an early age, with partial response to the prescribed treatment (extended-release methylphenidate, risperidone, sertraline). After an aggressive episode at home, he was admitted to the child and adolescent hospitalisation unit. A brain NMR scan and a metabolic study revealed anomalies compatible with a deficiency of ornithine transcarbamilase (OTC), an enzyme which forms part of the urea cycle. The study discusses the different diagnoses that were proposed given the syndrome of the patient, both from an organic approach, as well as and from the perspective of psychiatric comorbidity. OTC deficiency has a low incidence –one in every 15,000 newborn babies–, similar to that of phenylketonuria (which was included years ago in the newborn screening program in Spain). This is a predominantly hereditary disease (X-linked transmission), but with several described cases of *de novo* mutations or deletions. Complete OTC deficiency shows its symptoms in the first years of life, whereas a partial deficiency could start during late childhood or even in adolescence, with unspecific neuropsychiatric or behavioural symptoms. A clear pattern has not been established.

© 2018 Elsevier España, S.L.U. and Sociedad Española de Psiquiatría y Sociedad Española de Psiquiatría Biológica. All rights reserved.

Keywords:

Attention-deficit hyperactivity disorder

ADHD

Inborn errors of metabolism

Urea cycle disorders

Ornithine transcarbamilase deficiency

General development disorder

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: celiagsoria@gmail.com (C. González Soria).

<https://doi.org/10.1016/j.psiq.2018.02.001>

1134-5934/© 2018 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Psiquiatría y Sociedad Española de Psiquiatría Biológica. Todos los derechos reservados.

Introducción

Se presenta el caso de un varón de 12 años con diagnóstico de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) desde los 7, y trastorno negativista desafiante (TND) y trastorno generalizado del desarrollo (TGD) desde los 9 años, con dificultades diagnósticas y terapéuticas por parte de los diversos profesionales que lo atienden, además de una evolución errática y numerosos conflictos a nivel sociofamiliar. Estos motivan su ingreso en una unidad de hospitalización psiquiátrica infantojuvenil, en la que se realiza un cribado orgánico con hallazgos anómalos en RMN cerebral y en el estudio metabólico.

Descripción completa del caso

Paciente varón de 12 años de edad, con antecedentes médicos de asma leve con exacerbación estacional, bronquitis de repetición, alergia a pelo de animal y polvo, sin alergias medicamentosas conocidas y vacunación según calendario. Está intervenido quirúrgicamente de un hidrocele izquierdo, hernioplastia inguinal derecha y fimosis.

En cuanto al genograma familiar, es hijo único, vive con su madre y sus abuelos maternos. Sus progenitores están separados desde los 3 años, y su padre vive en otro país europeo, aunque mantiene contacto telefónico semanal con el niño, y se ven aproximadamente una vez al año.

En cuanto a los hitos de su desarrollo, nació fruto de un embarazo normal, sin alteraciones, y un parto vaginal con presentación cefálica. Su peso y su talla al nacimiento fueron adecuados, así como el reflejo de succión. Tuvo lactancia artificial durante 7 meses y pasó a alimentación complementaria y sólida sin incidencias.

El desarrollo psicomotor fue, en general, tardío, con deambulación torpe hasta los 17 meses. También tuvo dificultades en el desarrollo del lenguaje, que hasta los 3 años no fue normalizándose. En cuanto a la afectividad, era un niño sonriente, aunque a los 7 meses aún no reconocía a su madre ni a su abuela.

A los 6 meses de edad, el pediatra le deriva al centro base para estudio de sostén cefálico inestable y ausencia de sedestación. Su impresión diagnóstica fue de «déficit en el desarrollo psicomotor con mayor afectación a nivel cognitivo», y tratamiento con estimulación temprana desde el año y medio hasta los 3 años. Inició la guardería a los 2 años, donde el aprendizaje fue escaso, pues se mostraba inquieto y agresivo con sus iguales, sin llegar a hacer amistades en ningún momento. A los 3 años de edad, su madre consulta con neuropediatría por retraso psicomotor. Desde entonces, tiene una minusvalía total reconocida del 33% por discapacidad psíquica (retraso madurativo de etiología no filiada).

El niño repite 3.º de educación infantil. Se diagnostica de TDAH a los 4 años de edad, y se inicia tratamiento con metilfenidato de liberación prolongada, en dosis de 30 mg diaria, que mantiene desde entonces, con adecuada respuesta y tolerancia. Al respecto, entre sus antecedentes familiares refieren que el padre pudo padecer un posible TDAH no tratado en la infancia.

A los 6 años es derivado a psiquiatría infantojuvenil por sugerencia del equipo de intervención en alteraciones de conducta, por problemas en el aula.

En consultas sucesivas se evidencia una mejoría notable en el colegio, sobre todo a nivel académico (atención y concentración), pero no tanto a nivel relacional, persistiendo los problemas de socialización: presenta dificultades en la relación con compañeros, no tiene amistades y parecen existir conductas llamativas, como que en ocasiones verbaliza situaciones agresivas, que él justifica con la intención de asustar a sus compañeros.

Ante su tortuosa evolución, se deriva a hospital de día infantojuvenil, al que acude durante aproximadamente un año. Allí

se comporta como un niño retraído, agresivo —tanto física como verbalmente—, y falto de empatía, así como despectivo ocasionalmente, y manipulador, sobre todo con su madre. Se introduce risperidona a dosis nocturna de 0,5 mg para tratar de mejorar dichas conductas, manteniendo el metilfenidato de liberación prolongada que venía tomando, y ajustando posteriormente su dosis al alza, en dos dosis diarias (40 + 30 mg), obteniéndose una mejoría progresiva tanto a nivel conductual como relacional, con mayor respeto por las normas y menos negativismo, aunque persistiendo un comportamiento inmaduro.

Durante su asistencia en el hospital de día infantojuvenil se realizan también una serie de evaluaciones psicométricas, entre ellas: la escala de inteligencia de Wechsler para niños (*Wechsler Intelligence Scale for Children*, 4th ed. [WISC-IV]), Inventario de conducta de niños de Achenbach (*Child Behavior Checklist* [CBCL]), Evaluación neuropsicológica de las funciones ejecutivas en niños (ENFEN), varios test proyectivos, entrevista para el diagnóstico del autismo (*Autism Diagnose Inventory-Revised* [ADI-R]), y escala de observación para el diagnóstico de autismo (*Autism Diagnostic Observation Schedule* [ADOS-2]). Destaca un WISC-IV con unas habilidades intelectuales generales (coeficiente intelectual total de 118; comprensión verbal = 136; razonamiento perceptivo = 101; memoria de trabajo = 114; velocidad de procesamiento = 97) y de procesamiento cognitivo en rango de normalidad, no coincidiendo con el perfil habitual de niños con TGD ni TDAH, y un ADI-R y ADOS-2 con datos sugerentes de posible TGD. Durante el tiempo en el que permanece en el hospital de día psiquiátrico, se trabaja con el niño, principalmente a nivel conductual, y con su familia, con pautas de orientación y manejo de las conductas desadaptativas en el domicilio. Con todo ello, sumado al ajuste farmacológico, al finalizar su ingreso en este dispositivo, se observa mayor integración a nivel social y escolar, persistiendo ciertas dificultades.

Con 10 años de edad fallece su abuela. Desde entonces se objetiva un empeoramiento en su comportamiento, con mayor rebeldía, insultos a su entorno familiar, aislamiento social, cierta desorganización conductual y problemas de nuevo a nivel escolar. En consulta, se aprecia actitud poco abordable, presentándose cabizbajo y sin mantener contacto visual, y su madre manifiesta su desbordamiento a la hora de sobrellevar el comportamiento del niño. Desde su psiquiatra de referencia, se emite informe al centro de acción social (CEAS) para iniciar un plan de intervención familiar.

En los meses posteriores, no se recogen datos de nuevos incidentes, hasta 2 años después, con 12 años, en que acude al servicio de urgencias del hospital por un episodio de agresividad hacia su madre y los enseres de la casa, por el que finalmente ingresa en la unidad de hospitalización infantojuvenil de psiquiatría para estudio y contención. Durante el ingreso tiene una actitud muy pueril con momentos de provocación. Se objetiva un biotipo peculiar que, sumado a un discurso llamativo, con respuestas con elevada latencia, nulo mantenimiento de las distancias al hablar, un tono de voz con una modulación extraña (entre lo cantarín y el susurro) y una articulación también extraña, sugieren la necesidad de un estudio con mayor profundidad por parte de neuropediatría. No se observan alteraciones del estado de ánimo ni sensoperceptivas, del curso o del contenido del pensamiento, aunque sí una ansiedad ideica leve-moderada. No parece tener ninguna conciencia de enfermedad y no entiende el motivo del ingreso, pues niega conductas agresivas hacia su madre. La marcha es llamativa, siendo en ocasiones tambaleante, con movimientos de brazos descoordinados con los de las piernas. Durante el ingreso se objetivan varias manifestaciones de corte obsesivo e hipocondríaco, pues insiste en que cree padecer varias enfermedades, con lo que se muestra rumiativo. Se añade sertralina a dosis matutina de 50 mg a la pauta farmacológica que ya venía tomando (metilfenidato de liberación prolongada 70 mg y risperidona 0,5 mg), con buena respuesta y tolerancia. En la valoración

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8816119>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8816119>

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